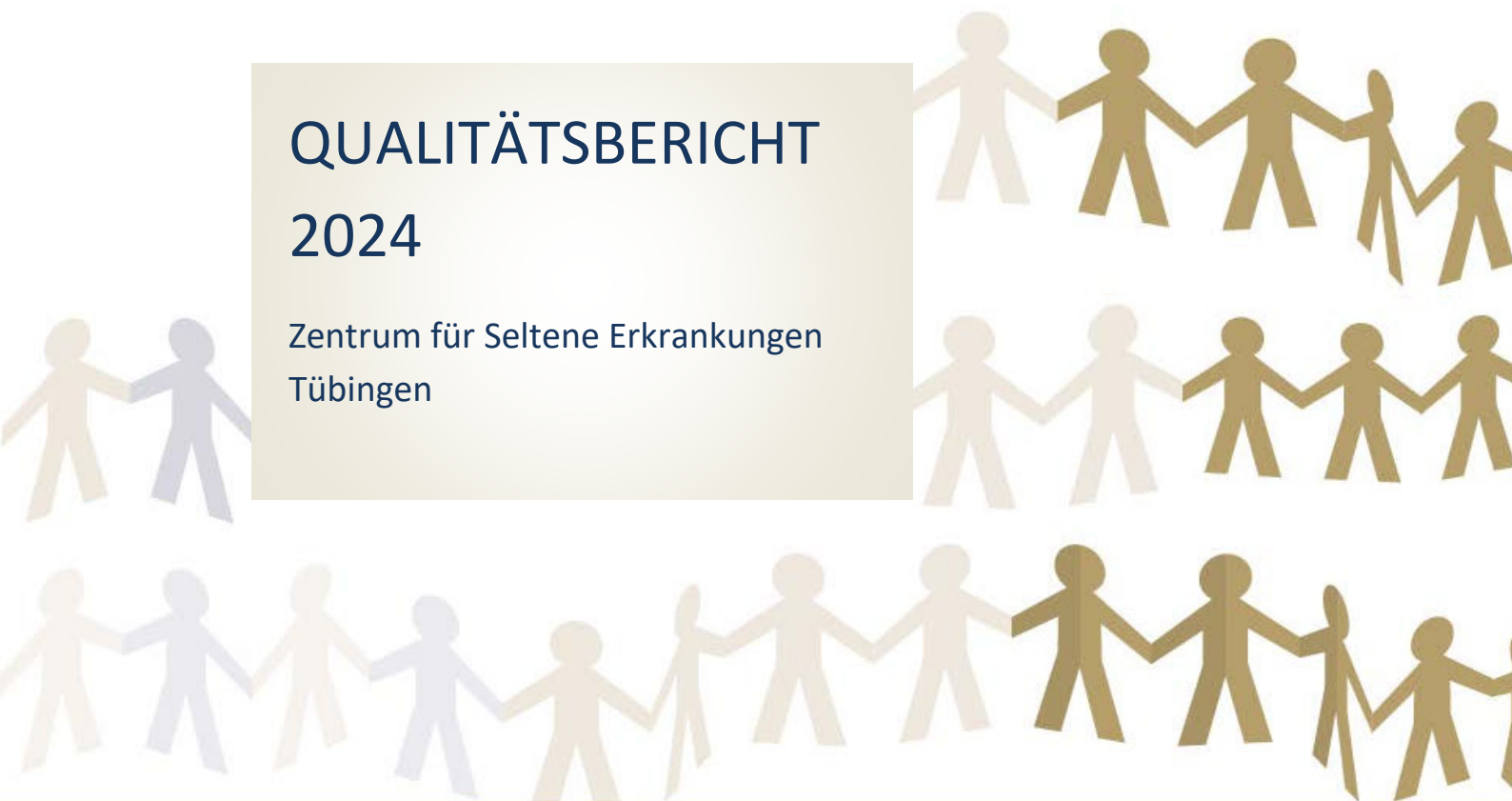




Behandlungs- und
Forschungszentrum für
Seltene Erkrankungen
Universitätsklinikum
Tübingen

QUALITÄTSBERICHT 2024

Zentrum für Seltene Erkrankungen
Tübingen



Inhaltsverzeichnis

1	Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen - Aufbau und Organisation.....	3
1.1	Organisation des Erstkontaktes	4
1.2	Versorgungspfad des ZSE Tübingen	4
2	Die Arbeit der Fachzentren des ZSE Tübingen	6
2.1	Anzahl Patient:innen 2024	6
2.2	Interdisziplinäre Teams	7
2.3	Vernetzung.....	7
2.3.1	Nationale Vernetzung.....	8
2.3.2	Europäische Initiativen	9
2.4	Interdisziplinäre Fallkonferenzen.....	9
2.5	Zweitmeinungen	10
2.6	Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen	10
2.7	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	10
2.7.1	Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE)	10
2.7.2	Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE).....	12
2.7.3	Fallbasierte Fortbildungen	13
2.7.4	Webinare ERN-RND.....	14
2.8	Register und Biobanken	15
2.8.1	Koordinierte internationale Register am ZSE Tübingen.....	16
2.8.2	Koordinierte nationale Register am ZSE Tübingen	18
2.9	Forschungstätigkeit.....	19
2.10	Publikationen	20
2.11	Qualitätsverbessernde Maßnahmen	20
ANHANG		22

Dokumenten-ID:	Qualitätsbericht-2024
Version:	1.0
Erstelldatum:	25-Apr-2025

1 Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen - Aufbau und Organisation

Das ZSE Tübingen am Universitätsklinikums Tübingen bietet in 16 Fachzentren eine breite multiprofessionelle Expertise für die Behandlung bestimmter seltener Erkrankungen an. Menschen ohne klare Diagnose mit dem Verdacht auf eine seltene Erkrankung werden in der Ambulanz für ungesicherte Diagnosen betreut. Im Jahr 2024 wurden in den Spezialambulanzen des ZSE Tübingen knapp 8.500 Kinder, Jugendliche und Erwachsene entlang eines strukturierten Behandlungspfades versorgt.



**Universitätsklinikum
Tübingen**

BEHANDLUNGS- UND FORSCHUNGSZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN TÜBINGEN

A-Zentrum	Vorstand: Prof. Dr. Hendrik Rosewich (Sprecher) Dr. Anke Tropitzsch (stellv. Sprecherin) Prof. Dr. Ludger Schoels (stellv. Sprecher) Dr. Holm Graeßner (Geschäftsführer)	Geschäftsstelle: Monika Glauch (Kordinatorin, Ltg. Kommunikation) Melanie Bruno (MA Veranstaltungsmgt., Fundraising)	A-Zentrums Ambulanz: Prof. Dr. Ludger Schoels (ärztl. Leitung) Dr. Victoria Ruschill (ärztl. Koordinatorin) Dr. Jutta Eymann (Lotsin)		
	<ul style="list-style-type: none"> <li style="width: 33%; padding: 5px;">• Koordination des Zentrums <li style="width: 33%; padding: 5px;">• Öffentlichkeitsarbeit <li style="width: 33%; padding: 5px;">• Ambulanz für ungesicherte Diagnosen <li style="width: 33%; padding: 5px;">• Kooperation mit anderen ZSE A- und B-Zentren, Krankenhäusern, REHA-Einrichtungen, weiteren SE-Stakeholdern <li style="width: 33%; padding: 5px;">• Fundraising <li style="width: 33%; padding: 5px;">• Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen <li style="width: 33%; padding: 5px;">• Therapieforschungszentrum <li style="width: 33%; padding: 5px;">• Registerarbeit <li style="width: 33%; padding: 5px;">• Edukation für Seltene Erkrankungen <li style="width: 33%; padding: 5px;">• Klinische Informationsstelle für Seltene Erkrankungen 				
Beirat	Prof. Dr. Mark Berneburg Direktor der Klinik und Poliklinik für Dermatologie, UK Regensburg	Hans-Jochen Henke Ehem. Geschäftsführer Wirtschaftsrat Deutschland	Prof. Dr. Georg Friedrich Hoffmann Ärztl. Direktor der Klinik für Kinderheilkunde, UK Heidelberg	Dr. Michael Lonsert Vorstandsmitglied Celesio AG	Brigitte Stähle Vorstandsmitglied LAG Selbsthilfe BW e.V.
B-Zentren	 Autoinflammation Reference Centre Tübingen Prof. Dr. med. Jasmin Kümmerle-Deschner	 Zentrum für Seltene Augenerkrankungen Prof. Dr. med. Katarina Stingl	 Zentrum für Seltene Lebererkrankungen PD Dr. Dr. med. Ekkehard Sturm		
 Comprehensive Cystic Fibrosis Centre Tübingen-Stuttgart, Dr. med. Ute Graepler-Mainka	 Zentrum für Seltene Genitale Fehlbildungen der Frau, Prof. Dr. med. Katharina Rall	 Zentrum für Neurofibromatosen Prof. Dr. med. Martin Schuhmann			
 Zentrum für chronisches Darmversagen und intestinale Rehabilitation, Dr. med. Johannes Hilberath, Prof. Dr. med. Steven Warmann	 Zentrum für Seltene Hauterkrankungen Dr. med. Lukas Kofler	 Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen PD Dr. med. Marcus Weitz			
 Zentrum für Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und kraniofaziale Fehlbildungen, Apl. Prof. Dr. Dr. med. Michael Krimmel, Prof. Dr. med. Christian Poets	 Zentrum für Seltene Hormonerkrankungen Apl. Prof. Dr. med. Gerhard Binder, Prof. Dr. med. Andreas Birkenfeld	 Zentrum für Seltene Pädiatrische Tumore, Hämatologische und Immunologische Erkrankungen, PD Dr. med. Ines Brecht			
 Zentrum für Moyamoya und Assoziierte Angiopathien Prof. Dr. med. Constantin Roder	 Zentrum für Seltene Hörerkrankungen Dr. med. Anke Tropitzsch				
 Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen Prof. Dr. med. Ludger Schols, Dr. med. Andrea Bevot	 Zentrum für Seltene Kongenitale Infektionserkrankungen Prof. Dr. Albrecht Bissinger				

Zentren für Seltene Erkrankungen stehen 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 Expert:innen. Dies erschwert eine optimale Versorgung. Ein zentrales Merkmal unserer Arbeit ist daher die Vernetzung – gemeinsame Forschung, interdisziplinäre Versorgung, Registerarbeit sowie auch die internationale Einbindung über die Europäischen Referenznetzwerke¹ soll die notwendige Expertise für alle Patient:innen ortsunabhängig zugänglich machen.

¹ 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

Die Symptome seltener Erkrankungen sind oft nicht eindeutig und die Krankheitsbilder können sehr unterschiedlich ausgeprägt sein. Dadurch und aufgrund der geringen Häufigkeit können sie leicht übersehen beziehungsweise mit anderen Erkrankungen verwechselt werden. Auch wenn es für viele seltene Erkrankungen noch keine spezifischen Therapien gibt, so eröffnet eine Diagnose doch die Möglichkeit einer gezielteren symptomatischen Behandlung.

Folgende Indizien können auf eine seltene Erkrankung hinweisen:

- Etwa 70 Prozent der Betroffenen leiden bereits im Kindes- und Jugendalter an Symptomen.
- Seltene Erkrankungen sind schwerwiegend, oft chronisch und progredient fortschreitend.
- Die Symptome betreffen oft mehrere Organsysteme, sodass die Erkrankten bei verschiedenen Fachrichtungen Rat suchen.
- Auch Angehörige haben Symptome: Rund 80 Prozent der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt.

Da die Mehrheit der seltenen Erkrankungen eine genetische Ursache hat, kann in vielen Fällen eine gezielte genetische Diagnostik eingeleitet werden. Dies erfolgt am ZSE Tübingen durch das Institut für Medizinische Genetik und angewandte Genomik am Universitätsklinikum Tübingen. Das Institut erfüllt nicht zuletzt durch seine Akkreditierung nach DIN ISO EN 15189 die besonderen Anforderungen an die notwendige Qualität der genetischen Diagnostik.

1.1 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-Zentrum sowie in den B-Zentren 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 Versorgung.

Eine Hilfe beim gelenkten Patientenkontakt bietet die Website des ZSE Tübingen, welche Informationen rund um das Versorgungsangebot sowie Informationen zur Kontaktaufnahme enthält.²

Darüber hinaus können sich alle Interessierten auch über die bundesweite Informationsplattform *Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen*³ über die Versorgungsangebote und die spezifischen Expertisen des ZSE Tübingen informieren.

1.2 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.

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

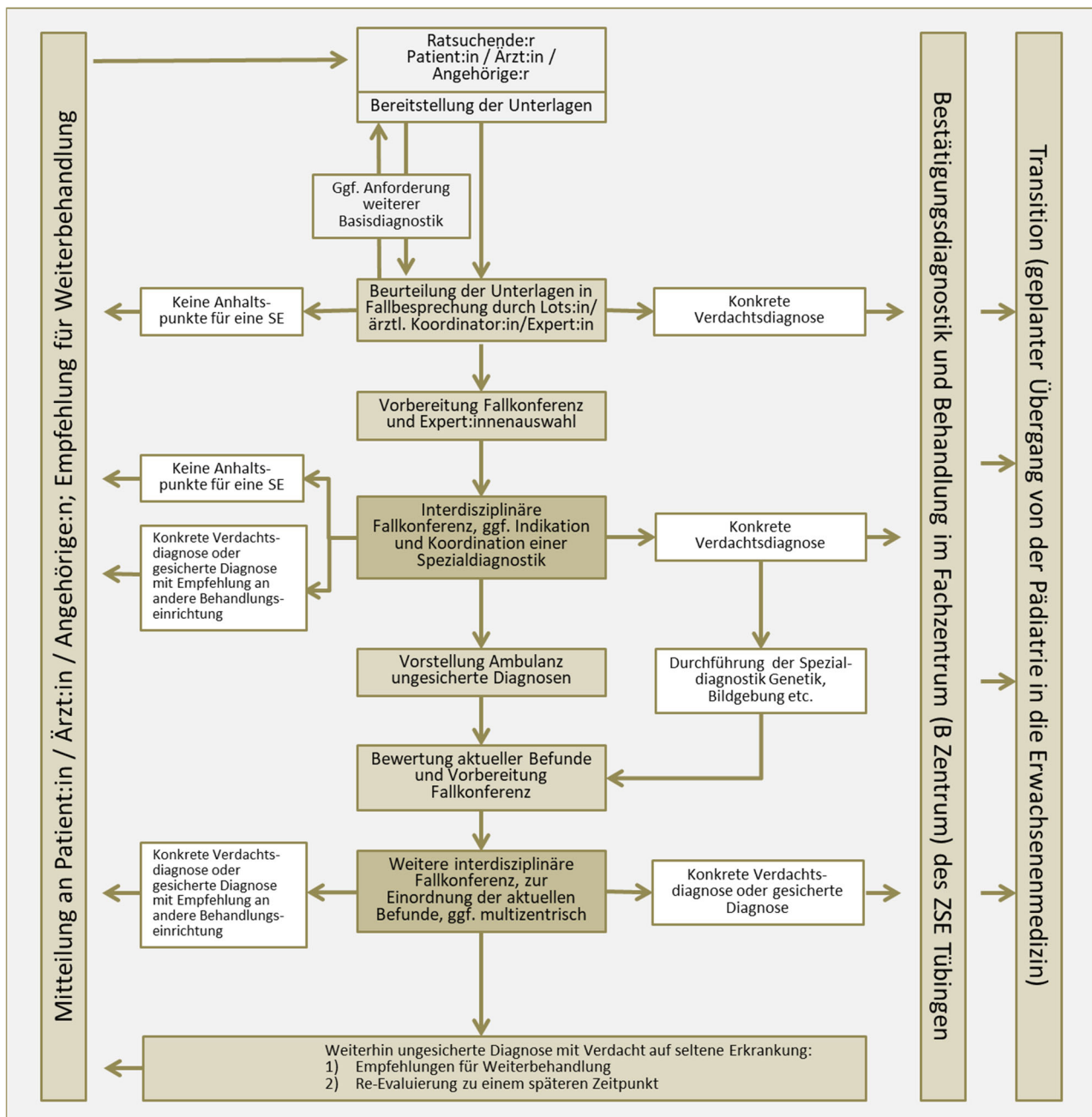
² <https://www.zse-tuebingen.de>

³ <https://www.se-atlas.de/home/>

Zudem soll die Versorgung von Menschen 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.



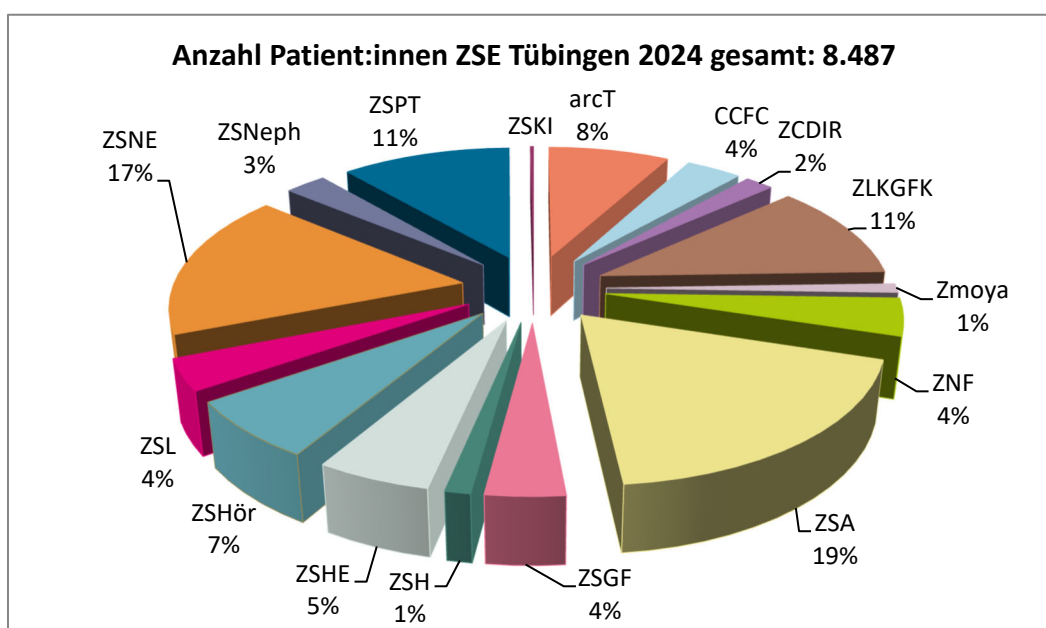
Durch die vernetzte Arbeitsweise und den Einsatz moderner genetischer Diagnostikverfahren konnte die Diagnoserate für Menschen mit seltenen Erkrankungen deutlich gesteigert werden – für 30 bis 50% der Patient:innen kann derzeit eine Diagnose gestellt werden.

Durch kontinuierliche Forschung und Vernetzung mit anderen Spezialist:innen werden immer mehr der nicht diagnostizierten Fälle gelöst werden können. Ein Beispiel für eine erfolgreiche Vernetzung ist das Forschungsprojekt SOLVE-RD, welches in Tübingen koordiniert wird. In diesem Projekt gelang es, die Zahl der diagnostisch ungelösten Patient:innen mit einer seltenen Erkrankung um etwa 20% 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 re-analysiert bzw. zusätzlich mit innovativen Methoden untersucht. Der in SOLVE-RD stattgefunden Austausch von Daten zu seltenen Erkrankungen ist in dieser Größenordnung weltweit bisher einzigartig.⁴

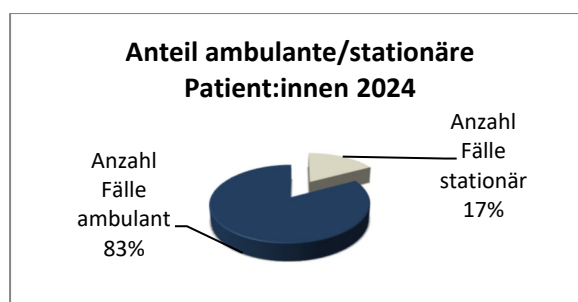
Am ZSE Tübingen werden allen Patientinnen, Patienten und Familien immer Empfehlungen für die Weiterbehandlung ausgesprochen – auch wenn keine Diagnose gestellt werden kann. Mit dem Einverständnis der Patient:innen wird erneut Kontakt aufgenommen, wenn davon auszugehen ist, zu einem späteren Zeitpunkt eine Diagnose stellen zu können.

2 Die Arbeit der Fachzentren des ZSE Tübingen

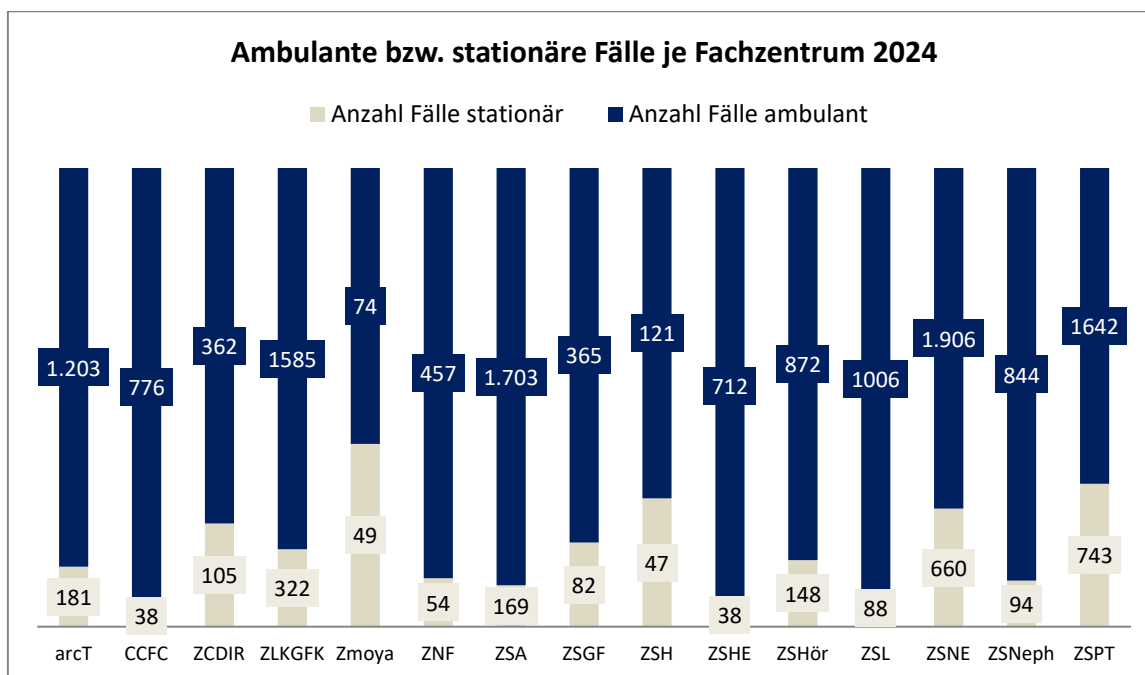
2.1 Anzahl Patient:innen 2024



Im Jahr 2024 versorgte das ZSE Tübingen 8.487 Patient:innen, die von einer seltenen Erkrankung betroffen sind. Die Mehrheit dieser Patient:innen (rund 83%) wurden im ambulanten Sektor betreut.



⁴ <https://solve-rd.eu/results/scientific-publications/>



2.2 Interdisziplinäre Teams

Es wird geschätzt, dass in Deutschland rund vier Millionen Kinder und Erwachsene von einer der mehr als 8.000 verschiedenen seltenen Erkrankungen betroffen sind, 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 zusammenarbeitet. 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 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 erfolgt und erfolgte in national geförderten Forschungs- und Versorgungsforschungsprojekten namens **TRANSLATE NAMSE, ZSE-DUO oder CORD**.⁵

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.

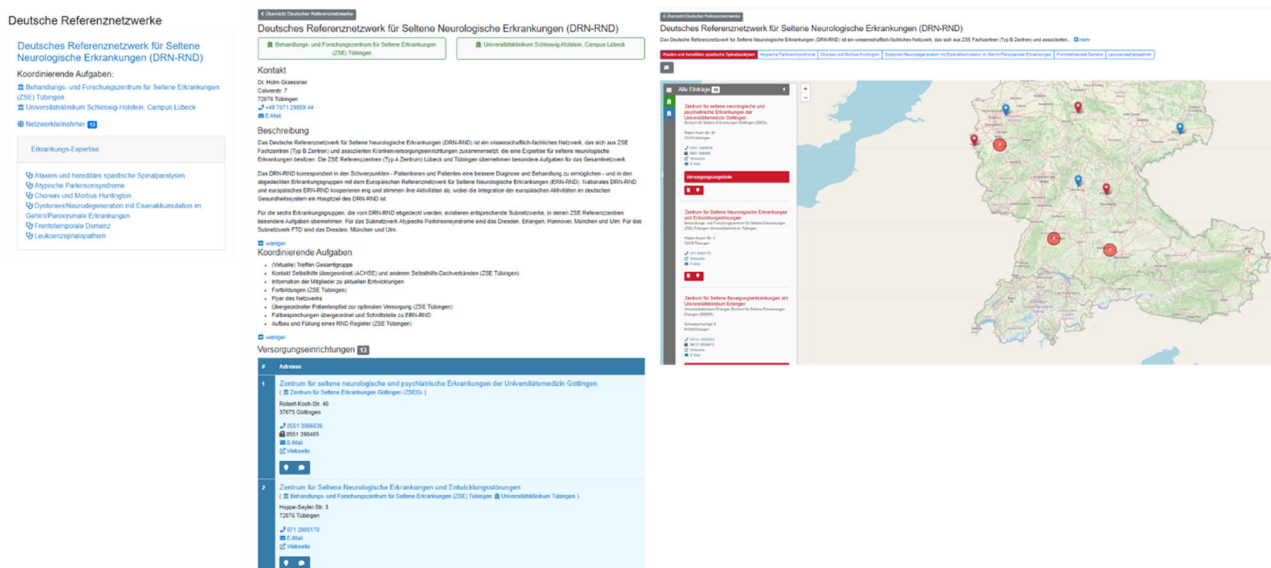
Nach dem Vorbild der Europäischen Referenznetzwerke (**ERN**) formierten sich in Deutschland auch nationale Referenznetzwerke (**DRN**) für seltene Erkrankungen. Durch den Zusammenschluss von nationalen Fachzentren wird Patient:innen der Zugang zu Diagnose und Behandlung seltener und hochkomplexer Erkrankungen 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 2024 gehörten zu den Aktivitäten dieser Zentren bspw. regelmäßige Netzwerktreffen, Fallkonferenzen sowie Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen.

Seit 2021 finden die Eintragungen der DRNs im se-atlas statt.⁶ Die Seiten rund um die Deutschen Referenznetzwerke werden in den nächsten Jahren weiter ausgebaut und nachhaltig gepflegt werden.



⁵ <https://www.tnamse.de/>; <https://www.ukw.de/behandlungszentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-zese/forschung/zse-duo/>; <https://www.medizinformatik-initiative.de/de/CORD>

⁶ <https://www.se-atlas.de/drn>

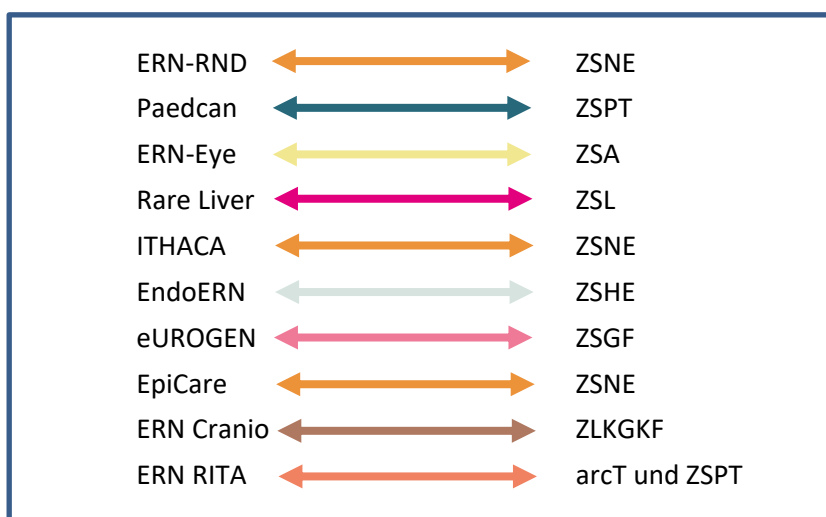
2.3.2 Europäische Initiativen

Seltene und hochkomplexe Krankheiten erfordern eine hochspezialisierte Gesundheitsversorgung. Kräfte und Mittel zur Diagnose und Behandlung seltener Erkrankungen müssen gebündelt und Fachwissen über Grenzen hinweg ausgetauscht werden. Europäische Referenznetzwerke (ERN) sind virtuelle Netze von Anbietern von Gesundheitsdienstleistungen in ganz Europa. Sie arbeiten zusammen, um komplexe oder seltene Krankheiten und gesundheitliche Beeinträchtigungen zu heilen, die hochspezialisierte Behandlungen sowie eine hohe Konzentration an Fachkenntnissen und Ressourcen erfordern. Das ZSE Tübingen ist an den Europäischen Netzwerken für Seltene Erkrankungen insgesamt zehn Mal beteiligt. Das Netzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen (ERN-RND) wird durch das ZSE Tübingen koordiniert.

Tübingen ist an folgenden ERN beteiligt:

- *ERN Rare Liver*
- *ERN ITHACA*
- *ERN Paedcan*
- *ERN-RND*
- *Endo-ERN*
- *ERN RITA*
- *ERN EpiCare*
- *ERN Cranio*
- *eUROGEN*

Folgenden Fachzentren des ZSE Tübingen korrespondieren zu den jeweiligen Europäischen Referenznetzwerken:



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 in der Zusammenarbeit von Zentren mit wohnortnahen 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 fakultativ 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 2024 durch die Fachzentren des ZSE Tübingen für 506 stationäre Patient:innen externer Krankenhäuser und Reha-Einrichtungen interdisziplinäre Fallkonferenzen durchgeführt. In 83 Fällen nahmen Expert:innen des ZSE Tübingen an Fallkonferenzen externer stationärer Einrichtungen teil. Der fachliche Austausch zwischen Expert:innen zu Fragen der Diagnostik, Therapie oder Prognose von seltenen Erkrankungen erfolgte in Form von 42 Kolloquien im Jahr 2024.

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 Zweitmeinungen, die von externen Krankenhäusern oder Reha-Einrichtungen angefragt werden prüfen und bewerten die Expert:innen des ZSE Tübingen Patientenakten anderer Leistungserbringer und geben Behandlungsempfehlungen ab. Im Jahr 2024 wurden andere Krankenhäuser 850 Fällen beraten. Die Prüfung von Patientenakten anderer Krankenhäuser erfolgte für 83 komplexe Fälle.

2.6 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 2024 wurden folgende Patienten-Informationsveranstaltungen durchgeführt:

- 02/09 2024 – ZSNeph: Informationsveranstaltung für Patient:innen und Eltern chronisch nierenkranker Kinder
- 23.03.2024 – ZSGF: 11. MRKH-Tag für Betroffene, Angehörige und Freunde
- 11.04.2024 – ZSHör: Diagnose seltene Schwerhörigkeit, Ursachen, Therapie und Erhalt der Teilhabe
- 28.09.2024 – ZSA: Patientensymposium - 5 Jahre Gentherapie ProRetina
- 17.10.2024 – CCFC: Informationsveranstaltung für Eltern und Patienten

2.7 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

2.7.1 Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE)

Seit 2011 bildet das ZSE Tübingen in der bundesweit ersten Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE) interne und externe Fachkräfte in der Krankenversorgung weiter. Diese regelmäßig stattfindenden 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 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.

Im Jahr 2024 wurden folgende Veranstaltungen durchgeführt:

- 21.02.2024 Klinische Manifestationen, Diagnosekriterien, Diagnostik und Management der NF2-bedingten Schwannomatose (NF2)
- 09.03.2024 Frühe klinische Studien in der Kinderonkologie
- 20.03.2024 MIS-C und Kawasaki – zwei Seiten derselben oder zwei verschiedene Medaillen?
- 15.05.2024 Diagnostik & Therapie bei Säuglingen mit Robin-Sequenz
- 12.06.2024 CF-related Diabetes bei Kindern: Herausforderungen in Therapie und Ernährung
- 10.07.2024 Das adrenogenitale Syndrom (AGS) aus unterschiedlichen Perspektiven
- 24.07.2024 Therapieansätze zur Wiederherstellung der Wahrnehmung: Gentherapie vs. neurosensorische Prothesen
- 11.09.2024 Nierenarterienstenose im Kindesalter Möglichkeiten und Grenzen
- 25.09.2024 Immundefekte im Kindesalter – Diagnostik und Krebsprädisposition
- 06.11.2024 Interdisziplinäre Herausforderungen bei Leber- und Darmversagen: Transplantation und Transition
- 20.11.2024 Management kongenitaler Nävi
- 11.12.2024 Update Moyamoya

In diesen 12 Veranstaltungen konnten knapp 900 Ärzt:innen fortgebildet werden, davon kamen 631 Ärzt:innen von externen Einrichtungen.⁷

⁷ <https://www.medizin.uni-tuebingen.de/de/das-klinikum/einrichtungen/zentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-zse/aktuelles#veranstaltungen-intern>

2.7.2 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 sowie 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 2024 der DASNE fand vom 20. Bis 22. November in Eisenach statt. 100 Neurolog:innen und Expert:innen aus anderen Gesundheitsberufen besuchten diese Tagung.⁸

Komplexe Fälle seltener neurologischer Erkrankungen werden seit November 2020 zudem regelhaft in DASNE Online-Fallbasierten Fortbildungen diskutiert. Die virtuellen DASNE Fortbildungen, die von multidisziplinären Expert:innen-Panels geleitet werden, fanden im Jahr 2024 an sieben Terminen statt (26.01.2024, 23.02.2024, 19.04.2024, 31.05.2024, 28.06.2024). Über 400 Ärzt:innen konnten 2024 in diesen fallbasierten Fortbildungen aktuelle Fälle diskutieren und ihr Wissen zu ausgewählten seltene neurologische Erkrankungen erweitern.

Zudem sind nun auch in einem Fallarchiv die Chroniken aller virtuellen Fortbildungen seit 2017 online verfügbar.⁹

Datum	Veranstaltung	Vortragende	Zentrum Vortragende	Synopsis u. Download d. Zusammenfassung	Diagnose
28.06.24	vFallkonferenz 2024	Boettcher, Susanne	Heidelberg	61-jähriger Patient mit zunehmender fluktuierender Dysarthrophonie, Dysphagie, Koordinationsstörungen der linken Hand und passagerem Tremor, Polyneuropathie sowie cMRF, DAT-Scan und PET-Auffälligkeiten.	Unklare Diagnose
28.06.24	vFallkonferenz 2024	Butryn, Michaela	Magdeburg	Junge Frau mit Parkinson-Dystonie-Syndrom, Blickparese, Demenz und Paraspastik ab dem 16 Lebensjahr sowie Diagnose eines Overlapsyndroms aus Autoimmunhepatitis, primär sklerosierender Cholangitis und entzündlicher Darmerkrankung seit dem 7. Lebensjahr.	Huntington Krankheit
28.06.24	vFallkonferenz 2024	Dohrn, Maike	Aachen	Übersichtsvortrag: Versorgung und Therapie von Patienten mit genetischen Neuropathien.	
	vFallkonferenz			47-jährige Patientin mit seit dem 40. Lebensjahr progredienter proximal und beinbetonter	

⁸ <https://www.dasne.de/>

⁹ <https://dasne.de/fallarchiv/>

2.7.3 Fallbasierte Fortbildungen

Die fallbasierte Fortbildungen im Rahmen des Deutschen Referenznetzwerkes für Seltene Augenerkrankungen sowie durch das Zentrum für Neurofibromatose und das Zentrum für Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten und Kraniofaziale Fehlbildungen bieten Ärzt:innen eine abwechslungsreiche Möglichkeit, Wissen um seltene Erkrankungen zu erweitern und vertiefen. In diesen Fortbildungen werden komplexe gelöste oder auch ungelöste Fälle vorgestellt und im Stile der am ZSE Tübingen etablierten interaktiven „Dr. House-Seminare“ gemeinsam diskutiert. Die besonderen Herausforderungen, die seltene Erkrankungen für Ärzt:innen darstellen, werden mit Hilfe von Fallbeispielen aufgegriffen. Die Teilnehmenden erarbeiten gemeinsam Differenzialdiagnosen und entwickeln Therapieoptionen.

Termine Fallvorstellungen 2024



- DRN-Eye¹⁰.
 - 26.01.2024 DRN-EYE: Fallbasierte Fortbildungen
 - 19.04.2024 DRN-EYE: Fallbasierte Fortbildungen
 - 12.07.2024 DRN-EYE: Fallbasierte Fortbildungen
 - 25.10.2024 DRN-EYE: Fallbasierte Fortbildungen

- ZSA- Fallbasierte Fortbildungen mit externer Beteiligung:
 - 17.04.2024 Training für Sehbehindertenambulanz (Elektrophysiologie, typische Befunde und schwierige Patienten)
 - 17.06.2024 Fachgebundene genetische Beratung Neurosensorik Teil I
 - 10.-14.06.2024 Fachgebundene genetische Beratung Neurosensorik Teil II
 - 18.-19.01.2024 Elektrophysiologie-Kurs

- ZSHÖR- Fallbasierte Fortbildungen mit externer Beteiligung:
 - 18.-22.03.2024 Neurobiologisches Blockpraktikum mit Schwerpunkt seltene Hörerkrankungen
 - 10.05.2024 Kurs DGHNO-genetische Diagnostik seltener Hörerkrankungen
 - 10.-14.06.2024 Kurs zur fachgebundener genetischen Beratung Neurosensorik
 - 17.06.2024 Praktisch kommunikativer Teil zu Kurs fachgebundene genetische Beratung
 - 07.10.2024 Cochlear gene therapy for genetic deafness

- ZNF- Fallbasierte Fortbildungen mit externer Beteiligung:
 - 17.01.2024 Molekulare Charakteristika atypischer Neurofibrome
 - 13.03.2024 Behandlung von WS Defomatäten bei heranwachsenden NF-1 Patienten
 - 08.05.2024 Gerinnungssituation bei NF2-Patienten mit Avastin und peroperatives Management
 - 10.07.2024 Brustkrebs bei NF1-mehr als ein statistisches Problem
 - 09.10.2024 Psychische Belastung und psychoonkologischer Bedarf bei Betroffenen mit Neurofibromatose
 - 18.12.2024 Neurofibromatose/Schwannomatosen

¹⁰ <https://drn-eye.de/aktivitaeten/>

2.7.4 Webinare ERN-RND

Im Jahr 2024 wurden 19 Webinare im Rahmen des ERN-RND¹¹ angeboten, die offen sind für alle interessierten Fachkräfte im Gesundheitswesen:

2024 ERN-RND		–
26 November 2024	Differential diagnosis aside from neuroimaging for non-Leukodystrophy white matter diseases Nicole Wolf	+
19 November 2024	Autonomic dysfunction in movement disorders Pietro Guaraldi	+
14 November 2024	DBS in Dystonia - the network perspective Willeke van Roon-Mom	+
05 November 2024	Diagnostic approach to childhood-onset chorea Juan Darío Ortigoza-Escobar	+
22 October 2024	Neurogeriatric aspects and neurological aspects in palliative care of MSA, PSP and advanced PD Martin Klietz	+
24 September 2024	Clinical neurophysiology in dystonia Anke Snijders	+
17 September 2024	The role of dopamine in the pathophysiology of the Allan-Herndon-Dudley syndrome/MCT8 deficiency Nina Wilpert	+
10 September 2024	Family Experiences with Huntington's Disease: Insights and Comparisons with other Neurological and Neuropsychiatric Disorders Siri Kjålaas	+
23 July 2024	Genetic therapies and therapy developments for rare movement disorders Willeke van Roon-Mom	+
02 July 2024	State of the art of clinical stage gene therapies for Leukodystrophies Caroline Sevin	+
25 June 2024	Autoimmune parkinsonism Jeroen Kerstens	+
04 June 2024	Genetic testing in ataxias and HSP - in whom, when and how Rebecca Schüle & Ludger Schöls	+
17-19 April 2024	5th Spring School "DBS in Dystonia"	+
12 March 2024	The spectrum of genetic synucleinopathies Leonidas Stefanis	+
27 February 2024	Neuropsychological assessment in primary progressive aphasia – recommendations and pitfalls in clinical practice Lize Jiskoot	+
20 February 2024	Newborn screening in leukodystrophies Lucia Laugwitz	+
6 February 2024	Huntington disease: new insights into molecular pathogenesis and therapeutic opportunities Sarah Tabrizi	+
23 January 2024	Autoimmune Chorea Jeroen Kerstens	+
16 January 2024	Dystonia - In whom, when and how genetic testing should be applied? Sylvia Bösch	+

Neben den im ERN-RND angebotenen Webinaren gibt es in allen ERN vielfältige Fort- und Weiterbildungsangebote. In den ERN mit Tübinger Beteiligung, wirken Expert:innen des ZSE Tübingen aktiv mit. Unter den folgenden Links können weitere Informationen zu den Fortbildungsangeboten gefunden werden:

ERN Rare Liver - <https://rare-liver.eu/>

Europäisches Referenznetzwerk für hämatologische Krankheiten

Fort- und Weiterbildung vergangene & kommende Veranstaltungen:

<https://rare-liver.eu/training-education/training-information-for-professionals/>

ERN ITHACA - <https://ern-ithaca.eu/>

Europäisches Referenznetzwerk für kongenitale Fehlbildungen und seltene geistige Beeinträchtigungen

Fort- und Weiterbildung vergangene & kommende Veranstaltungen:

<https://ern-ithaca.eu/documentation/educational-resources/>

¹¹ <https://www.ern-rnd.eu/education-training/past-webinars/>

ERN Paedcan - <https://paedcan.ern-net.eu/>

Europäisches Referenznetzwerk für Krebskrankheiten im Kindesalter (Hämato-Onkologie) Fort- und Weiterbildung vergangene & kommende Veranstaltungen: <https://paedcan.ern-net.eu/education-training/>

ERN-RND - <https://www.ern-rnd.eu/>

Europäisches Referenznetzwerk für neurologische Krankheiten
Fort- und Weiterbildung vergangene & kommende Veranstaltungen:
<https://www.ern-rnd.eu/education-training/>

Endo-ERN - <https://endo-ern.eu/>

Europäisches Referenznetzwerk für endokrine Krankheiten
Fort- und Weiterbildung vergangene & kommende Veranstaltungen:
<https://endo-ern.eu/events/webinars/>

ERN RITA - <https://ern-rita.org/>

Europäisches Referenznetzwerk für immunologische, autoinflammatorische und Autoimmunkrankheiten
Fort- und Weiterbildung vergangene & kommende Veranstaltungen:
<https://ern-rita.org/webinars/>

ERN EpiCare - <https://epi-care.eu/>

Europäisches Referenznetzwerk für Epilepsien
Fort- und Weiterbildung vergangene & kommende Veranstaltungen:
<https://epi-care.eu/webinars/>

ERN Cranio - <https://ern-cranio.eu/>

ERN CRANIO ist das Europäische Referenznetzwerk für seltene und/oder komplexe kraniofaziale Anomalien und HNO-Erkrankungen.

ERN CRANIO hat einen eigenen YouTube-Kanal für die Verbreitung relevanter E-Learning- und Videoinhalte eingerichtet. Auf dem YouTube-Kanal von ERN CRANIO finden sich eine Reihe von Lehrvideos, Animationen und Webinaren, die für Angehörige der Gesundheitsberufe und/oder Patienten und deren Familien relevant sind: <https://www.youtube.com/channel/UCqJ3R7w9lg5I7GaHm3nMi0A>

ERN eUROGEN - <https://eurogen-ern.eu/>

Europäisches Referenznetzwerk für urogenitale Krankheiten
Fort- und Weiterbildung vergangene & kommende Veranstaltungen: <https://eurogen-ern.eu/webinar-programme/>

2.8 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 durch die Fachzentren des ZSE Tübingen aufwändig geführt und ausgewertet.

2.8.1 Koordinierte internationale Register am ZSE Tübingen

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 rezessive Kleinhirntaxien

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 rezessive Kleinhirntaxien.

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

2.8.2 Koordinierte nationale Register am ZSE Tübingen

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 primärer 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 Forschungsoperationen, 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

2.9 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. Seit 1.1.2023 ist die Orphacodierung im stationären Bereich verpflichtend und wurde UKT-weit erfolgreich umgesetzt.

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 2024 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, werden in Zusammenarbeit mit anderen Zentren Standardised Operating Procedures (SOP) entwickelt. Weitere Informationen hierzu finden sich im Anhang.

2.10 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 2024 befindet sich im Anhang dieses Berichts.

2.11 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 es 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 Seltene Erkrankungen (NAMSE), das vom Bundesgesundheitsministerium, dem Bundesforschungsministerium und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. 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 Patient:innen, dass die Abläufe im Tübinger Zentrum genau dem entsprechen, was von Expert:innen des NAMSE-Bündnisses für sinnvoll erachtet wird. Sichertgestellt ist auch, dass sich das ZSE Tübingen weiterhin für den Ausbau einer guten Versorgung im Bereich der seltenen Erkrankungen einsetzen wird.

Beispiele der Qualitätssicherung und -verbesserungsprozesse 2024

Betrachteter Prozess	Qualitätsziel	Maßnahmen
Gründung eines Undiagnosed Disease Program Deutschland als Kooperation der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland	Patient:innen mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung, die nach dem Durchlauf des diagnostischen Pfades des A-Zentrum und mit Ausschöpfung der bestehenden diagnostischen Möglichkeiten ohne bestätigte Diagnose bleiben, werden in standortübergreifenden, interdisziplinären Fallkonferenzen der deutschen UDP Expert:innen diskutiert. Ziel ist es, die diagnostische Rate für diese Patient:innen zu erhöhen.	Besetzung der Fallkonferenzen, Finanzierungsbedarf, Eintrittsbedingungen, angeschlossenes Register, Schnittstellen
Regelmäßige Qualitätszirkel	Regelmäßige Abstimmung und Festlegung neuer Standards und weiterer qualitätsverbessernder Maßnahmen im Rahmen von internen Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen bzw. Zentrumsbesprechungen	
Präzisionsmedizin am ZSE - Verbindung von der Forschung mit der Versorgung und dann eine entsprechende Aufstellung der Versorgung am ZSE in Richtung Präzisionsmedizin	Gründung einer Arbeitsgruppe Überlegungen zu am ZSE zu implementierenden Versorgungspfaden bzw. Boards	

ANHANG

Studien - Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen 2024

arcT:

- RELIANCE CACZ885DDE06
- Kerndokumentation rheumakrankter Kinder und Jugendlicher, DRFZ - Deutsches RheumaForschungszentrum Berlin
- European Network of Registries for Autoinflammatory diseases in childhood
- Pro-Kind (Projekte zur Klassifikation, Überwachung und Therapie in der Kinderrheumatologie)
- PädExpert / PädAssist
- Seltene Erkrankungen bei Kindern und Wege zur psychosozialen Versorgung
- Grafikstudie-Patientenschulung
- Juvenile Idiopathic Arthritis (JIA), randomized, double blind, placebocontrolled, withdrawal, safety and efficacy Study in patients from 2-18 years
- Humira Strive, Juvenile Idiopathic Arthritis (JIA)
- CDFV890A12201 FCAS, An open-label, single arm, phase II study of DFV890 to assess the safety, tolerability and efficacy in participants with FCAS
- Interkulturelle Kommunikation - Herausforderungen und Lösungsansätze bei der Behandlung türkischer Familien im deutschen Gesundheitssystem
- Kawasaki-Krankheit vs. MIS-C bei Kindern: Ein umfassender Vergleich im realen Leben
- International Validation of PREDICT-crFMF score: a novel model for predicting colchicine resistance in children with FMF
- Autologe hämatopoetische Stammzelltransplantation bei Autoimmunerkrankungen
- T2T Analysis in IL-1 mediated AID
- T2T Ansätze und CAPS
- CAPS und Schwangerschaft
- Schwerhörigkeit und CAPS

CCFC:

- SHIELD-Studie; „Radiologische und biochemische Effekte bei Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen unter Supplementation mit dem Nahrungsergänzungsmittel Cholin auf die Cystische Fibrose-assoziierte Lebererkrankung“
- Vertex Studie VX18-809-127; “A Non-interventional Study in Germany and Austria to Describe the Standard of Care, Reasons for Changes in Cystic Fibrosis Therapy Decisions, and Healthcare Resource Utilization in F508del Homozygous Cystic Fibrosis Patients Who Initiated Orkambi® Treatment Between the Ages of 2 Through 11 Years”
- Vertex Studie VX21-445-124; “A Phase 3 Double-blind, Randomized, Placebocontrolled Study Evaluating the Efficacy and Safety of ELX/TEZ/IVA in Cystic Fibrosis Subjects 6 Years of Age and Older With a Non-F508del ELX/TEZ/IVAresponsive CFTR Mutation”
- CF-Abdomen-Score; „Entwicklung und Validierung eines Kinder-Fragebogens zur Erfassung abdomineller Beschwerden bei Patienten mit Mukoviszidose (CF) auf Grundlage des CFAbd-Scores (CFAbd-Score.kid)“
- Studie „Small colony variants and mukoide Staphylokokken“
- Studie „CF-Therapie mit Kaftrio: Auswirkungen auf DNA-Methylierung, Genexpression und genetische Modulatoren“

ZCDIR:

- Mikrobiomdiagnostik und Fehlbesiedelung bei Kindern mit chronischem Darmversagen
- Genotyp-phenotype correlation in children with MMIHS
- Post-Endoskopisches Fieber und Infektion sowie Nutzen antimikrobieller Prophylaxe bei Kindern mit chronischem Darmversagen
- Outcome of patients with Total colonic aganglionosis
- Register REKUDA (Register Kurzdarmsyndrom Darmversagen)
- ESPED Erhebung zu Chronischem Darmversagen bei Kindern

ZLKGKF:

- European registry for Robin Sequence
- Tübinger Cleft-Register
- Studie zur Erfassung des elterlichen Erlebens bei Kindern mit Robin-Sequenz
- Studie: Auswirkung eines einzeitigen gegenüber eines zweizeitigen Gaumenverschlusses bei Patienten mit einseitiger Lippen-Kiefer-Gaumenspalte auf das Wachstum des Oberkiefers und die Zahnbogenrelation
- Studie: Langzeitergebnisse bei Patienten mit unilateraler LKG-Spalte
- Übersetzung und Validierung des CLEFT Q Fragebogens ins Deutsche
- Schlafverhalten von Säuglingen und Kindern mit Gaumenspalte vor und nach Palatoplastik
- 2- und 3-dimensionale Analyse der Naso-Labial Region bei Patienten mit unilateraler Lippen-Kiefer-Gaumenspalte

ZMoya:

- IMAGINE Moyamoya: DFG gefördertes prospektives Projekt zur Evaluation der Bildgebung und Ätiologie der Moyamoya Krankheit
- Erweiterung zu IMAGINE Moyamoya Förderung durch ZSE Therapieforschungszentrum

ZNF:

- KOMET Studie: Selumetinib Antikörpertherapie bei NF1 assoziierten schmerzhaften 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-assozierten intraspinalen Ependymomen im Beobachtungsverlauf und unter Therapie (Operation und Bevacizumab)
- Wertigkeit und Vergleich der 1D versus 3D Volumenbestimmung im neuroonkologischen Setting zur Überwachung der NF2-assozierten Vestibularisschwannome
- Gerinnungssituation bei NF2 Patienten mit und ohne laufender Bevacizumabmedikation

ZSA:

- Rate of Progression in USH2A Related Retinal Degeneration
- Rate of Progression in EYS Related Retinal Degeneration
- Rate of Progression of PCDH15-Related Retinal Degeneration in Usher
- Klinische Charakterisierung BEST Erkrankung
- CNGB1 Retinitis Pigmentosa and Allied Disorders
- Observational Study for Patients Treated with voretigene Neparvovec
- Analyse der klinischen Untersuchungen von Patienten mit Netzhautdystrophien nach Behandlung mit Voretigene neparvovec (Luxturna™)
- Gyrate Atrophy Ocular and systemic Study (Gyros)
- Project N: Exploration of new sensitive clinical readouts and biomarkers that can be used as clinical endpoints tailored to monitor treatment effects in PDE6A-, PDE6B- and RHO-linked retinitis pigmentosa: a non-interventional trial
- EyeConic: Qualification for Cone-Optogenetics
- Novel biomarkers for morbus stargardt: Flavoprotein fluorescence and beyond
- Explorative Studie über verschiedene Stimulationsmuster für die transkorneale elektrische Stimulation
- Safety and efficacy of a bilateral single subretinal injection of rAAV.hCNGA3 in adult and minor patients with CNGA3-linked achromatopsia investigated in a randomized, wait list controlled, observer-masked trial
- Evaluation der Wirksamkeit einer transkornealen Elektrostimulation bei Patienten mit Retinitis Pigmentosa - eine multizentrische, prospektive, randomisierte, kontrollierte und doppel-blinde Studie im Auftrag des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA)
- PDE6A gene therapy for retinitis pigmentosa
- Cell-specific transcorneal electrostimulation (TES) as rehabilitation and support tool for gene therapy in retinitis pigmentosa
- Belite Bio = DRAGON = Phase 3, Multicenter, Randomized, Double-Masked, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Safety and Efficacy of Tinlarebant in the Treatment of Stargardt Disease in Adolescent Subjects
- A Prospective, Open-label, Phase 1b, Single-arm, Safety Study of an Intravitreal Application of a Recombinant Adeno-associated Virus Vector Expressing CNGA1 (AAV2.NN-CNGA1) in Patients with Retinitis Pigmentosa Due to CNGA1 Mutations

- NAC Attack, A Phase III, Multicenter, Randomized, Parallel, Double Masked, Placebo-Controlled Study Evaluating the Efficacy and Safety of Oral N-Acetylcysteine in Patients with Retinitis Pigmentosa

ZSGF:

- Standardisierte Zentren-zentrierte Versorgung von DSD über die Lebensspanne - DSDCare, BMG, (2519FSB503)
- DSDCare Registerstudien
- ISUTX
- Etiology and pathogenesis of the MRKH syndrome, a female genital malformation; DFG (BR-5143-/5-1, AOBJ:639534)
- DFG-Step-Up GZ: RA 2706/1-1 (SEQ4067)
- MMB-Stiftung zur interdisziplinären Versorgung

ZSHE:

- Silver-Russell syndrome and metabolic function, intern. multicenter study
- Turner syndrome minipuberty study, intern multicenter study
- The GHD reversal trial, intern multicenter study
- Kraniopharyngeom Longterm Outcome; deutsche multizentrische Studie
- GH-Blutkonzentration bei sehr unreifen Frühgeborenen; monozentrische prospektive Studie
- Male puberty in SRS und SGA, retrospektive monozentrische Studie

ZSHör:

- DB-OTO-001 A PHASE 1/2, OPEN-LABEL, MULTICENTER TRIAL WITH A SINGLE ASCENDING DOSE COHORT WITH UNILATERAL INTRACOCHELEAR INJECTION FOLLOWED BY A BILATERAL INJECTION EXPANSION COHORT TO EVALUATE THE SAFETY, TOLERABILITY, AND EFFICACY OF DB-OTO IN CHILDREN AND INFANTS WITH BIALLELIC hOTOF MUTATIONS
- AK-OTOF-NHS-002; A Natural History Study in Individuals with Otoferlin Gene (OTOF)-Mediated Hearing Loss
- Dexamethasone-Eluting Cochlear Implant Electrode (CIDEXEL): Pivotal Study

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

ZSNE:

- Vatiquinone in FA (MOVE-FA); NCT05515536
- BIIB132 in SCA3; NCT05160558
- Elamipretide in POLG ataxia (NuPower); NCT05162768
- VO659 in spinocerebellar ataxia types 1, 3 and Huntington's disease; EudraCT-Nr. 2022-001314-19
- VGL101 in ALSP; NCT05677659
- Spastic ataxias (SPG7, ARSACS); NCT04297891
- RFC1 ataxia; NCT05177809
- preSPG4 – prodromal phase of SPG4; NCT03206190

ZSNeph:

- ARPKD; Patienten mit ARPKD
- XLH; Patienten mit hypophosphatämischer Rachitis
- Apherese-Register; Patienten zur Plasmapherese/Immunadsorption
- Ureterabgangsstenose-„Vorstudie“; isolierte NBKS-Erweiterung b V.a. Ureterabgangsstenose
- Neocyst (ARPKD, Nephronophthise und assoziierte Ziliopathien (NPH-RC), Bardet-Biedl-Syndrom (BBS), HNF1β-Nephropathie (HNF1β)
- Alport-Syndrom; Early-Pro-Tect

- CERTAIN; Nierentransplant
- HP-Vax-Studie; Impferfolg nach HPV-Impfung
- DZIF (Nierentransplantationsstudie)
- INTENT; Erstdiagnose nephrotisches Syndrom
- ZSE / ERKReg; seltene nephrologische Erkrankungen
- Eculizumab-Ravulizumab; Eculizumabtherapie und Umstellung auf Ravulizumab
- CRISPR-Kas9; β -Thalassämie
- Retrospektive Studie Cystinose;
- Orchard Studie; metachromatischer Leukodystrophie
- CRISPR mit Therakos Cellex; β -Thalassämie
- Epostudie; Pat. ab CKD G3

ZSPT:

- Nivolumab in Kombination mit Cisplatin und 5-Fluorouracil als Induktionstherapie bei Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit EBV-assoziiertem Nasopharynxkarzinom. A phase II stratified trial to assess haploidentical T-depleted stem cell transplantation in patients with sickle cell disease with no available sibling donor.
- B-NHL-2013 - Treatment protocol of the NHL-BFM and the NOPHO study groups for mature aggressive B-cell lymphoma and leukemia in children and adolescents
- International phase 3 trial in Philadelphia chromosome-positive acute lymphoblastic leukemia (Ph+ ALL) testing imatinib in combination with two different cytotoxic chemotherapy backbones; An International Clinical Program for the diagnosis and treatment of children, adolescents and young adults with ependymoma
- Multizentrische prospektive Studie zu einem randomisierten Vergleich von Carboplatin mit Cisplatin bei extrakraniellen malignen Keimzelltumoren
- Paediatric Hepatic International Tumour Trial, An international, over-arching trial, with four randomised comparisons, for paediatric, adolescent and young adult patients with newly diagnosed hepatoblastoma (HB) and hepatocellular carcinoma (HCC).
- International cooperative treatment protocol for children and adolescents with lymphoblastic lymphoma 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
- Internationale kooperative prospektive Studie für Kinder und Jugendliche mit Standardrisiko-ALK-positiven ALCL zur Wirksamkeit einer Vinblastin-Therapie
- Phase III Clinical Trial for CPX-351 in Myeloid Leukemia in Children with Down Syndrome 2018
- Internationale, prospektive "Umbrella"-Studie für Kinder und Jugendliche mit atypischen teratoiden/rhabdoiden Tumoren (ATRT) incl. einer randomisierten Phase III-Studie zur Untersuchung der Nichtunterlegenheit von 3 Kursen Hochdosis-Chemotherapie (HDCT) verglichen mit fokaler Strahlentherapie in der Konsolidierung.
- LOGGIC/FIREFLY-2: A Phase 3, Randomized, International Multicenter Trial of DAY101 Monotherapy Versus Standard of Care Chemotherapy in Patients with Pediatric Low-Grade Glioma Harboring an Activating RAF Alteration Requiring First-Line Systemic Therapy
- International Euro Ewing (iEuroEwing) trial for treatment optimisation in patients with Ewing sarcoma
- A Phase I/II Study of Pembrolizumab (MK-3475) in Children with advanced melanoma or a PD-L1 positive advanced, relapsed or refractory solid tumor or lymphoma (KEYNOTE-051)
- Prospektive phase I/II study: Patient-individualized peptide vaccination based on whole exome sequencing with adjuvant GM-CSF in children with relapsed acute lymphoblastic leukemia
- 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
- Prospektive Phase I/II, Single-Arm, Open-Label, Multicentre Study to Evaluate the Safety and Efficacy of Tafasitamab (MOR00208) in Pediatric Patients with Relapsed or Refractory Acute B Lineage Leukemia
- Prospektive phase I/II trial of an individualized peptide vaccine in pediatric and AYA patients with metastasized fusion-driven sarcomas following standard treatment
- A multi-center phase I/II trial of memory T cell donor lymphocyte infusions after transplantation of CliniMACS TCR α/β and CD19 depleted stem cell grafts from haploidentical donors for hematopoietic cell transplantation
- A phase I safety, dose finding and feasibility trial of GD2IL18CART in patients with relapsed or refractory GD2 positive solid cancers
- Internationales kooperatives Behandlungsprotokoll für Kinder und Jugendliche mit akuter lymphoblastischer Leukämie
- EORTC 1634-BTG/NOA-23

- A Phase I/II, Single-Arm, Open label Study to Evaluate the Pharmacokinetics, Safety/Tolerability and Efficacy of the Selumetinib Granule Formulation in Children Aged ≥ 1 to < 7 Years with Neurofibromatosis Type 1 (NF1) Related Symptomatic, Inoperable Plexiform Neurofibromas (PN)
- A PROSPECTIVE, RANDOMIZED, OPEN-LABEL PHASE 2 STUDY TO EVALUATE THE SUPERIORITY OF INO-TUZUMAB OZOGAMICIN MONOTHERAPY VERSUS ALLR3 FOR INDUCTION TREATMENT OF CHILDHOOD HIGH RISK FIRST RELAPSE B-CELL PRECURSOR ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKAEMIA

Mitwirkung an Leitlinien und Konsensuspapieren ZSE Tübingen 2024

arcT:

- Enthesitis-assoziierte JIA
- MISC-C/PIMS
- Pharmacode Therapie (Leitlinie GKJR)

CCFC:

- Sk2 Leitlinie Diabetes bei CF

ZLKGKF:

- AWMF-Leitlinie zur Therapie von Lippen-Kiefer-Gaumen-Fehlbildungen
- ERN-Cranio; Clinical Practice Guidelines for Pierre Robin Sequence/Syndrome
- ERN consensus statement on assessment of alveolar cleft repair

ZMoya:

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

ZNF:

- White Paper (Expertengremium NF) zur Definition von nicht operablen plexiformen Neurofibromen

ZSA:

- Clinical consent statement on RPE65 gene therapy (ERN-EYE, work in progress)
- Clinical consent statement on retinitis pigmentosa (ERN-EYE with lead Katarina Stingl, work in progress)
- Consent paper on chorioretinal atrophies after voretigene neparvovec, work in progress

ZSGF:

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

ZSHE:

- Kleinwuchs AWMF-Register Nr. 174-004
- Hochwuchs
- GHD Diagnostik
- SRS

ZSL:

- DGVS Leitlinie Leise Leber, Genetische Cholestasesyndrome

ZSNE:

- DGN-Leitlinie: „Ataxien des Erwachsenenalters“
- DGN-Leitlinie: „Leukodystrophien und hereditäre Leukenzephalopathien im Erwachsenenalter“
- ERN-RND-Leitlinie: „Metachromatic Leukodystrophy“

ZSNeph:

- Antithrombotische Prophylaxe bei Nierentransplantation Gesellschaft für pädiatrische Nephrologie Leitlinie
- Entwicklung eines standardisierten Citrat-Protokolls für die Pädiatrie

ZSPT:

- AWMF-S1-Leitlinie GPOH-Leitlinie Rhabdomyosarkome (inhaltsgleich mit ERN Guidelines for Patients with Rhabdomyosarcoma)

Publikationen ZSE Tübingen 2024

- 1) Oommen PT, Kallinich T, Rech J, Blank N, Weber-Arden J, Kuemmerle-Deschner JB. Long-Term Safety and Effectiveness of Canakinumab in Patients with MKD/HIDS: Interim Analysis of the RELIANCE Registry. *Rheumatol Ther.* 2024 Dec 26. doi: 10.1007/s40744-024-00733-7. Epub ahead of print. PMID: 39724475.
- 2) Lengvári L, Takács K, Lengyel A, Pálkás A, Wouters CH, Koné-Paut I, Kuemmerle-Deschner J, Jeyaratnam J, Anton J, Lachmann HJ, Gattorno M, Hofer M, Toplak N, Weiser P, Kallinich T, Ozen S, Hentgen V, Uziel Y, Horváth Z, Szabados M, Brogan P, Constantin T, Frenkel J. Mevalonate kinase deficiency: an updated clinical overview and revision of the SHARE recommendations. *Front Immunol.* 2024 Nov 12;15:1466844. doi: 10.3389/fimmu.2024.1466844. PMID: 39600705; PMCID: PMC11590122.
- 3) Milatz F, Pedersen MJ, Klotsche J, Liedmann I, Niewerth M, Hospach A, Horneff G, Klein A, Weller-Heinemann F, Foeldvari I, Kallinich T, Haas JP, Windschall D, Dressler F, Foell D, Kuemmerle-Deschner JB, Minden K. Physical (in)activity and screen-based media use of adolescents with juvenile idiopathic arthritis over time - data from a German inception cohort. *Pediatr Rheumatol Online J.* 2024 Oct 21;22(1):93. doi: 10.1186/s12969-024-01027-6. PMID: 39434096; PMCID: PMC11492743.
- 4) Cetinkaya PG, Abras IF, Evcili I, Yildirim T, Ceylan Y, Kara Eroglu F, Kayaoglu B, İpekoglu EM, Akarsu A, Yildirim M, Kahraman T, Cengiz AB, Sahiner UM, Sekerel BE, Ozsurekci Y, Soyer O, Gursel I. Plasma Extracellular Vesicles Derived from Pediatric COVID-19 Patients Modulate Monocyte and T Cell Immune Responses Based on Disease Severity. *Immunol Invest.* 2024 Oct;53(7):1141-1175. doi: 10.1080/08820139.2024.2385992. Epub 2024 Aug 8. PMID: 39115924.
- 5) Haney H, Klotsche J, Niewerth M, Hansmann S, Erbis G, Reiser C, Saur SJ, Hoff P, Seipelt E, Maier A, Schalm S, Tatsis S, Foeldvari I, Kötter I, Minden K. Assessing Competencies, Needs, and Satisfaction With the Transition From Pediatric to Adult Health Care in Rheumatology: Development and Validation of the Transition-KompAZ. *J Rheumatol.* 2024 Oct 1;51(10):1048. doi: 10.3899/jrheum.2024-0097.C1. Erratum for: *J Rheumatol.* 2024 Oct 1;51(10):1023-1032. doi: 10.3899/jrheum.2024-0097. PMID: 39227058.
- 6) Demir S, Duzova A, Karagoz T, Oguz B, Aykan HH, Satirer O, Sag E, Ozen S, Bilginer Y. The risk of cardiovascular comorbidity in children with Behçet's disease. *Rheumatology (Oxford).* 2024 Sep 1;63(SI2):SI188-SI194. doi: 10.1093/rheumatology/kead505. PMID: 37788103; PMCID: PMC11381679.
- 7) Satirer Ö, Henes JC, Döring M, Lesk T, Benseler S, Kuemmerle-Deschner JB. Autologous haematopoiesis stem cell transplantation (AH SCT) for treatment-refractory autoimmune diseases in children. *RMD Open.* 2024 Jul 14;10(3):e004381. doi: 10.1136/rmdopen-2024-004381. PMID: 39004431; PMCID: PMC11253738.
- 8) Welzel T, Zapf B, Klotsche J, Satirer Ö, Benseler SM, Kuemmerle-Deschner JB. Optimized Treatment of Interleukin (IL-1)-Mediated Autoinflammatory Diseases: Impact of Disease Activity-Based Treatment Adjustments. *J Clin Med.* 2024 Apr 17;13(8):2319. doi: 10.3390/jcm13082319. PMID: 38673592; PMCID: PMC11050771.
- 9) Satirer Ö, Welzel T, Zapf B, Benseler SM, Kuemmerle-Deschner JB. Refining Treat-to-Target (T2T) strategies in Cryopyrin-Associated Periodic Syndromes (CAPS): The role of inflammatory markers. *Rheumatology (Oxford).* 2024 Jul 5:keae340. doi: 10.1093/rheumatology/keae340. Epub ahead of print. PMID: 38970372.
- 10) Weber ANR, Tortola MM, Kuemmerle-Deschner JB. Cracking the NLRP3 code: Pioneering precision medicine for inflammation. *J Exp Med.* 2024 May 6;221(5):e20240221. doi: 10.1084/jem.20240221. Epub 2024 Mar 27. PMID: 38536100; PMCID: PMC10978778.
- 11) "Gerd Horneff^{1,2}, Daniel Windschall³, Kirsten Minden^{4,5}, Jasmin Kümmerle-Deschner⁶, Frank Dressler⁷, FrankWeller-Heinemann⁸, Ivan Foeldvari⁹, Christiane Reiser^{6,10}, Ariane Klein^{1,2}. Vergleich der Therapie mit JAK-Inhibitoren bei der juvenilenidiopathischen Arthritis in der klinischen Praxis und in den Zulassungsstudien Arthritis und Rheuma 2024; 44(03): 190-198 DOI: 10.1055/a-2297-1691"
- 12) Milatz, F., Klotsche, J., Niewerth, M. ...Kuemmerle-Deschner, J., Erbis, G. et al. Anxiety and depression symptoms in adolescents and young adults with juvenile idiopathic arthritis: results of an outpatient screening. *Arthritis Res Ther* 26, 82 (2024). <https://doi.org/10.1186/s13075-024-03312-x>
- 13) Kuemmerle-Deschner JB, Kallinich T, Henes J, Kortus-Götze B, Oommen PT, Rech J, Krickau T, Weller-Heinemann F, Horneff G, Janda A, Foeldvari I, Schuetz C, Dressler F, Borte M, Hufnagel M, Meier F, Fiene M, Andreica I, Weber-Arden J, Blank N. Long-term safety and effectiveness of canakinumab in patients with monogenic autoinflammatory diseases: results from the interim analysis of the RELIANCE registry. *RMD Open.* 2024 Feb 15;10(1):e003890. doi: 10.1136/rmdopen-2023-003890. PMID: 38360038; PMCID: PMC10875478.
- 14) Rech, J.; Schett, G.; Tufan, A.; Kuemmerle-Deschner, J.B.; Özen, S.; Tascilar, K.; Geck, L.; Krickau, T.; Cohen, E.; Welzel, T.; et al. Patient Experiences and Challenges in the Management of Autoinflammatory Diseases—Data from the International FMF & AID Global Association Survey. *J. Clin. Med.* 2024, 13, 1199. <https://doi.org/10.3390/jcm13051199>
- 15) Welzel T, Golhen K, Atkinson A, Gotta V, Ternant D, Kuemmerle-Deschner JB, Michler C, Koch G, van den Anker JN, Pfister M, Woerner A. Prospective study to characterize adalimumab exposure in pediatric patients with rheumatic diseases. *Pediatr Rheumatol Online J.* 2024 Jan 2;22(1):5. doi: 10.1186/s12969-023-00930-8. PMID: 38167019; PMCID: PMC10763375.
- 16) Schwarz R, Schäfer JF, Utz P, Graepler-Mainka U, Dittmann H, Kraus MS, Esser M. Application of low-dose FDG-PET/MRI for quantification of lung changes in pediatric patients with cystic fibrosis: a new inflammatory index. *Quant Imaging Med Surg.* 2025 Jan 2;15(1):189-202. doi: 10.21037/qims-24-989. Epub 2024 Dec 30. PMID: 39838989; PMCID: PMC11744157.

- 17) Hagemann J, Laudien M, Becker S, Cuevas M, Klimek F, Kianfar R, Casper I, Klimek L; EGPA: Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (Churg-Strauss syndrome) as a special presentation of chronic rhinosinusitis with nasal polyps (CRSwNP); *Allergol Select* 2024; (8): 18-25
- 18) Albrecht T, Fehre N, Ramackers W, Nikendei C, Offergeld C; "Seeing inside out": revealing the effectiveness of otoscopy training in virtual reality enhanced practical exams - a randomized controlled trial; *BMC Med Educ* 2024; 24(1)
- 19) Kirchgässner M, Böhm-Gonzalez S, von Fraunberg J, Kleiser B, Liebe S, Kessler C, Sulyok M, Grimm A, Marquetand J; Risk factors for nonidiopathic and idiopathic facial nerve palsies: findings of a retrospective study; *BMC Neurol* 2024; 24(1)
- 20) Derntl B, Hage SR, Hallschmid M; Making Sense of Sex in Neuroscience; *Biol Psychiatry Glob Open Sci* 2024; 4(2)
- 21) Gross J, Knipper M, Mazurek B; Candidate Key Proteins in Tinnitus-A Bioinformatic Study of Synaptic Transmission in the Cochlear Nucleus; *Biomedicines* 2024; 12(7)
- 22) Kaiyrzhanov R, Rad A, Lin SJ, Bertoli-Avella A, Kallemeijn WW, Godwin A, Zaki MS, Huang K, Lau T, Petree C, Efthymiou S, Karimiani EG, Hempel M, Normand EA, Rudnik-Schöneborn S, Schatz UA, Baggelaar MP, Ilyas M, Sultan T, Alvi JR, Ganieva M, Fowler B, Aanicaï R, Tayfun GA, Al Saman A, Alswaid A, Amiri N, Asilova N, Shotelersuk V, Yeetong P, Azam M, Babaei M, Monajemi GB, Mohammadi P, Samie S, Banu SH, Pinto Basto J, Kortüm F, Bauer M, Bauer P, Beetz C, Garshasbi M, Issa AH, Eyaid W, Ahmed H, Hashemi N, Hassanpour K, Herman I, Ibrohimov S, Abdul-Majeed BA, Imdad M, Isrofilov M, Kaiyal Q, Khan S, Kirmse B, Koster J, Lourenço CM, Mitani T, Moldovan O, Murphy D, Najafi M, Pehlivan D, Rocha ME, Salpietro V, Schmidts M, Shalata A, Mahroum M, Talbeya JK, Taylor RW, Vazquez D, Vetro A, Waterham HR, Zaman M, Schrader TA, Chung WK, Guerrini R, Lupski JR, Gleeson J, Suri M, Jamshidi Y, Bhatia KP, Vona B, Schrader M, Severino M, Guille M, Tate EW, Varshney GK, Houlden H, Maroofian R; Bi-allelic ACBD6 variants lead to a neurodevelopmental syndrome with progressive and complex movement disorders; *Brain* 2024; 147(4): 1436-1456
- 23) Rad A, Bartsch O, Bakhtiari S, Zhu C, Xu Y, Monteiro FP, Kok F, Vulto-van Silfhout AT, Kruer MC, Bowl MR, Vona B; Expanding the spectrum of phenotypes for MPDZ: Report of four unrelated families and review of the literature; *Clin Genet* 2024; 106(4): 413-426
- 24) de Haan S, Corbat AA, Cederroth CR, Autrum LG, Hankeova S, Driver EC, Canlon B, Kelley MW, Andersson ER; Jag1 represses Notch activation in lateral supporting cells and inhibits an outer hair cell fate in the medial cochlea; *Development* 2024; 151(21)
- 25) Weissert N, Mengel A, Bader K, Hennersdorf F, Feil K; Angioinvasive Rhino-Orbital-Cerebral Mucormycosis in a Patient with Type 2 Diabetes Mellitus: A Complex and Lethal Cause of Stroke; *Diagnostics (Basel)* 2024; 14(19)
- 26) Holderried M, Hoepfer A, Stauss L, Holderried F, Herrmann-Werner A, Kestler HA, Ernst C, Baerhold F, Becker S; Embracing digital health: German otolaryngology patients' usage and prospects of digital information and communication technologies for cross-sectoral care; *Digit Health* 2024; 10
- 27) Cederroth CR, Earp BD, Gómez Prada HC, Jarach CM, Lir SA, Norris CM, Pilote L, Raparelli V, Rochon P, Sahraoui N, Simon C, Vissandjee B, Mour C, Arbogast M, Armengol JM, Mason R; Integrating gender analysis into research: reflections from the Gender-Net Plus workshop; *EClinicalMedicine* 2024; 74
- 28) Bader K, Dalhoff E, Dierkes L, Braun LH, Gummer AW, Zelle D; Reliable Long-Term Serial Evaluation of Cochlear Function Using Pulsed Distortion-Product Otoacoustic Emissions: Analyzing Levels and Pressure Time Courses; *Ear Hear* 2024; 45(5): 1326-1338
- 29) Marchetta P, Dapper K, Hess M, Calis D, Singer W, Wertz J, Fink S, Hage SR, Alam M, Schwabe K, Lukowski R, Bourien J, Puel JL, Jacob MH, Munk MHJ, Land R, Rüttiger L, Knipper M; Dysfunction of specific auditory fibers impacts cortical oscillations, driving an autism phenotype despite near-normal hearing; *FASEB J* 2024; 38(2)
- 30) Cederroth CR, Kleinjung T, Langguth B, Noreña A, Neff P, Mazurek B, Van Dijk P, Schlee W; Editorial: Towards an understanding of tinnitus heterogeneity, volume II; *Front Aging Neurosci* 2024; 16
- 31) Saber MH, Kaiser M, Rüttiger L, Körber C; Effects of the two-pore potassium channel subunit Task5 on neuronal function and signal processing in the auditory brainstem; *Front Cell Neurosci* 2024; 18
- 32) Wertz J, Rüttiger L, Bender B, Klose U, Stark RS, Dapper K, Saemisch J, Braun C, Singer W, Dalhoff E, Bader K, Wolpert SM, Knipper M, Munk MHJ; Differential cortical activation patterns: pioneering sub-classification of tinnitus with and without hyperacusis by combining audiometry, gamma oscillations, and hemodynamics; *Front Neurosci* 2024; 17
- 33) Bader K, Zelle D, Gummer AW, Dalhoff E; Pulsed DPOAEs in serial measurements : Combined analysis paradigm of simultaneously occurring changes in hearing thresholds and DPOAEs; *HNO* 2024; 72(Suppl 2): 101-110
- 34) Schlegel H, Hartmann S, Kreikemeier S, Dalhoff E, Löwenheim H, Tropitzsch A; Audiological outcome of bimodal CI users over time and depending on different influencing factors; *HNO* 2024; 72(10): 729-741
- 35) Bader K, Zelle D, Gummer AW, Dalhoff E; Pulsed DPOAEs in serial measurements : Combined analysis paradigm of simultaneously occurring changes in hearing thresholds and DPOAEs. German version; *HNO* 2024; 72(9): 639-648
- 36) Cederroth C; Editorial: Views on JARO 2023; *J Assoc Res Otolaryngol* 2024; 25(1): 1-3
- 37) Schirmer J, Wolpert S, Dapper K, Rühle M, Wertz J, Wouters M, Eldh T, Bader K, Singer W, Gaudrain E, Başkent D, Verhulst S, Braun C, Rüttiger L, Munk MHJ, Dalhoff E, Knipper M; Neural Adaptation at Stimulus Onset and Speed of Neural Processing as Critical Contributors to Speech Comprehension Independent of Hearing Threshold or Age; *J Clin Med* 2024; 13(9)
- 38) Jarach CM, Karydou K, Trochidis I, Bernal-Robledano A, van den Brandt PA, Cima R, Cederroth CR, Lopez-Escamez JA, Ghislandi S, Hall DA, Kikidis D, Langguth B, Lugo A, Mazurek B, Odone A, Schecklmann M, Schoisswohl S, Simoes J, Schlee W, Gallus S; The Out-of-pocket Expenses of People With Tinnitus in Europe; *J Epidemiol* 2024; 34(11): 515-525
- 39) Everad F, Albrecht T, Kromeier J, Heermann S, von Schnakenburg P, Hildenbrand T, Speck I, Knopf A, Offergeld C; A Virtual Reality Anatomy Model of the Temporal Bone in ORL Residency Training-Gain or Gadget?; *J Med Educ Curric Dev* 2024; 11
- 40) Reisinger E, Trapani I; Gene therapy proves successful in treating hereditary deafness; *Lancet* 2024; 403(10441): 2267-2269

- 41) GBD 2021 Demographics Collaborators; Global age-sex-specific mortality, life expectancy, and population estimates in 204 countries and territories and 811 subnational locations, 1950-2021, and the impact of the COVID-19 pandemic: a comprehensive demographic analysis for the Global Burden of Disease Study 2021; *Lancet* 2024; 403(10440): 1989-2056
- 42) GBD 2021 Risk Factors Collaborators; Global burden and strength of evidence for 88 risk factors in 204 countries and 811 subnational locations, 1990-2021: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2021; *Lancet* 2024; 403(10440): 2162-2203
- 43) GBD 2021 Causes of Death Collaborators; Global burden of 288 causes of death and life expectancy decomposition in 204 countries and territories and 811 subnational locations, 1990-2021: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2021; *Lancet* 2024; 403(10440): 2100-2132
- 44) Cepeda AP, Ninov M, Neef J, Parfentev I, Kusch K, Reisinger E, Jahn R, Moser T, Urlaub H; Proteomic Analysis Reveals the Composition of Glutamatergic Organelles of Auditory Inner Hair Cells; *Mol Cell Proteomics* 2024; 23(2)
- 45) Landegger LD, Reisinger E, Lallemand F, Hage SR, Grimm D, Cederroth CR; The rise of cochlear gene therapy; *Mol Ther* 2024
- 46) Schilder AGM, Wolpert S, Saeed S, Middelink LM, Edge ASB, Blackshaw H, REGAIN Consortium, Pasiadis K, Bibas AG; A phase I/IIa safety and efficacy trial of intratympanic gamma-secretase inhibitor as a regenerative drug treatment for sensorineural hearing loss; *Nat Commun* 2024; 15(1)
- 47) Okamoto A, Uenaka M, Ito Y, Kuroki Y, Miyasaka T, Toda K, Hiryu S, Kobayashi KI, Tamai Y; Safety evaluations for transtympanic laser stimulation of the cochlea in Mongolian gerbils (*Meriones unguiculatus*); *Neurosci Res* 2024
- 48) Reimann K, Klose U, Ehrenpfordt U, Thangavelu K, Schulze M; Detection of Reduced Diameter of the Cochlear Nerve in Long-term Deaf Patients Quantified With Semiautomatic Measurement of Nerve Cross-sectional Area Using 3T MRI Data; *Otol Neurotol Open* 2024; 4(1)
- 49) Cederroth CR, Dyhrfeld-Johnsen J, Canlon B; Pharmacological Approaches to Hearing Loss; *Pharmacol Rev* 2024; 76(6): 1063-1088
- 50) Nürnberg B, Beer-Hammer S, Reisinger E, Leiss V; Non-canonical G protein signaling; *Pharmacol Ther* 2024; 255
- 51) Bodenbender JP, Marino V, Philipp J, Tropitzsch A, Kernstock C, Stingl K, Kempf M, Haack TB, Zuleger T, Mazzola P, Kohl S, Weisschuh N, Dell'Orco D, Kuehlewein L; Comprehensive analysis of two hotspot codons in the TUBB4B gene and associated phenotypes; *Sci Rep* 2024; 14(1)
- 52) Sriperumbudur KK, Appali R, Gummer AW, van Rienen U; Understanding the impact of modiolus porosity on stimulation of spiral ganglion neurons by cochlear implants; *Sci Rep* 2024; 14(1)
- 53) Hage SR; Breathing control of vocalization; *Science* 2024; 383(6687): 1059-1060
- 54) Hage SR; Language evolution in primates; *Science* 2024; 385(6710): 713-714
- 55) Health-Related Quality of Life and Neuropsychological Outcome After EC-IC Bypass Revascularization in Adult Patients With Moyamoya Disease. Haas P, Kittelberger BB, Hurth H, Wang S, Teller mann J, Tatagiba M, Khan N, Roder C. *Neurosurgery*. 2024
- 56) Evaluation of the contribution of individual arteries to the cerebral blood supply in patients with Moyamoya angiopathy: comparison of vessel-encoded arterial spin labeling and digital subtraction angiography. Zerweck L, Pohmann R, Klose U, Martirosian P, Haas P, Ernemann U, Khan N, Roder C, Hauser TK, Hennersdorf F. *Neuroradiology*. 2024
- 57) Intensity Score of Vessel Wall Contrast Enhancement in MRI Allows Prediction of Disease Progression in Moyamoya Angiopathy. Shih-Yüing Wang S, Hauser TK, Haas P, Teller mann J, Hurth H, Ernemann U, Tatagiba M, Bender B, Khan N, Roder C. *Neurosurgery*. 2024
- 58) Vascular risk profile and changes of arterial hypertension after surgical revascularization in adult Moyamoya patients. Haas P, Wiggerhauser LM, Teller mann J, Hurth H, Feucht D, Tatagiba M, Khan N, Roder C. *Sci Rep*. 2024
- 59) MRI-Based Assessment of Risk for Stroke in Moyamoya Angiopathy (MARS-MMA): An MRI-Based Scoring System for the Severity of Moyamoya Angiopathy. Zerweck L, Roder C, Blazhenets G, Martus P, Thurow J, Haas P, Estler A, Gohla G, Ruff C, Selo N, Württemberger U, Khan N, Klose U, Ernemann U, Meyer PT, Hauser TK. *Diagnostics (Basel)*. 2024
- 60) Whole-exome sequencing reveals the genetic causes and modifiers of moyamoya syndrome. Nakamura A, Nomura S, Hara S, Thamamongood T, Maehara T, Nariai T, Khairullah S, Tan KS, Azuma K, Chida-Nagai A, Furutani Y, Hori T, Yamaguchi K, Kawamata T, Roder C, Akagawa H. *Sci Rep*. 2024
- 61) Coincidence of Concentric Vessel-Wall Contrast Enhancement in Moyamoya Disease and Acute Postoperative Ischemic Stroke During Revascularization Procedures. Haas P, Hauser TK, Wiggerhauser LM, Zerweck L, Tatagiba M, Khan N, Roder C. *Brain Sci*. 2024
- 62) Lacaille F, Boluda ER, Gupte G, Hind J, Sturm E, Hilberath J, Herlenius G, D'Antiga L, Pietrobattista A, Hernandez F, Sharif K, Vilca-Melendez H, Nadalin S, Colledan M, Chardot C. Indications and successes of intestinal transplantation in children in the 21st century: A retrospective cohort study. *Clin Nutr ESPEN*. 2024 Aug;62:247-252. doi: 10.1016/j.clnesp.2024.05.025. Epub 2024 Jun 3. PMID: 38857151.
- 63) Demirok A, Benninga MA, Diamanti A, El Khatib M, Guz-Mark A, Hilberath J, Lambe C, Norsa L, Pironi L, Sanchez AA, Serlie M, Tabbers MM. Transition from pediatric to adult care in patients with chronic intestinal failure on home parenteral nutrition: How to do it right? *Clin Nutr*. 2024 Aug;43(8):1844-1851. doi: 10.1016/j.clnu.2024.06.019. Epub 2024 Jun 20. PMID: 38959661.
- 64) Hilberath J, Sieverding L, Urla C, Michel J, Busch A, Tsiflikas I, Slavetinsky C, Hartleif S, Schunn M, Winkler F, Riegger F, Fuchs J, Sturm E, Warmann S. Vascular rehabilitation in children with chronic intestinal failure reduces the risk of central-line associated bloodstream infections and catheter replacements. *Clin Nutr*. 2024 Jul;43(7):1636-1641. doi: 10.1016/j.clnu.2024.05.026. Epub 2024 May 17. PMID: 38801807.

- 65) Hilberath J, Mast AS, Scherer S, Fuchs J, Schulte J, Sturm E, Warmann S, Slavetinsky C. Impact of COVID-19 on paediatric chronic intestinal failure: A tertiary care children's hospital experience. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2024 May;78(5):1171-1179. doi: 10.1002/jpn3.12158. Epub 2024 Mar 13. PMID: 38477361.
- 66) Bodenbender JP, Bethge L, Stingl K, Mazzola P, Haack T, Biskup S, Wissinger B, Weisschuh N, Kohl S, Kühlewein L. Clinical and Genetic Findings in a Cohort of Patients with PRPF31-Associated Retinal Dystrophy. *Am J Ophthalmol.* 2024 Nov;267:213-229. doi: 10.1016/j.ajo.2024.06.020. Epub 2024 Jun 22. PMID: 38909744.
- 67) Igelman AD, White E, Tayyib A, Everett L, Vincent A, Heon E, Zeitz C, Michaelides M, Mahroo OA, Katta M, Webster A, Preising M, Lorenz B, Khateb S, Banin E, Sharon D, Luski S, Van Den Broeck F, Leroy BP, De Baere E, Walraedt S, Stingl K, Kuehlewein L, Kohl S, Reith M, Fulton A, Raghuram A, Meunier I, Dollfus H, Aleman TS, Bedoukian EC, O'Neil EC, Krauss E, Vincent A, Jordan C, Iannaccone A, Sen P, Sundaramurthy S, Nagasamy S, Balikova I, Casteels I, Borooah S, Yassin S, Nagiel A, Schwartz H, Zanlonghi X, Gottlob I, McLean RJ, Munier FL, Stephenson A, Sisk R, Koenekoop R, Wilson LB, Fredrick D, Choi D, Yang P, Pennesi ME. Characterising the refractive error in paediatric patients with congenital stationary night blindness: a multicentre study. *Br J Ophthalmol.* 2025 Jan 28;109(2):286-292. doi: 10.1136/bjo-2023-323747. PMID: 39079892; PMCID: PMC11774682.
- 68) Kempf M, Kohl S, Stingl K, Nasser F, Stingl K, Kortuem FC. Adaptive optics retinal imaging in patients with usher syndrome. *Front Ophthalmol (Lausanne).* 2024 May 28;4:1349234. doi: 10.3389/fopht.2024.1349234. PMID: 38984112; PMCID: PMC11182209
- 69) Kortuem FC, Merle DA, Reith M, Kuehlewein L, Jung R, Holocher S, Stingl K, Stingl K, Kempf M. Defining reference values of arterioles in healthy individuals for studies with adaptive optics imaging. *Front Ophthalmol (Lausanne).* 2024 Mar 22;4:1348900. doi: 10.3389/fopht.2024.1348900. PMID: 38984139; PMCID: PMC11182109.
- 70) Jendritza R, Stingl K, Strasser T, Jung R, Tonagel F, Richter P, Sonntag A, Peters T, Wilhelm H, Wilhelm B, Kelbsch C. Influencing Factors on Pupillary Light Responses as a Biomarker for Local Retinal Function in a Large Normative Cohort. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2024 Jun 3;65(6):3. doi: 10.1167/iovs.65.6.3. Erratum in: *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2024 Dec 2;65(14):44. doi: 10.1167/iovs.65.14.44. PMID: 38829669; PMCID: PMC11156203.
- 71) Parekh B, Duncan JL, Samarakoon L, Melia M, Abalem MF, Andrews CA, Audo I, Ayala AR, Bradley C, Cheetham JK, Dagnelie G, Durham TA, Huckfeldt RM, Lacy GD, Malbin B, Michaelides M, Musch DC, Peck-Dimit N, Stingl K, Weng CY, Zmejkoski AZ, Jayasundera KT; Foundation Fighting Blindness Clinical Consortium Investigator Group. Self-Reported Functional Vision in USH2A-Associated Retinal Degeneration as Measured by the Michigan Retinal Degeneration Questionnaire. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2024 Jun 3;65(6):5. doi: 10.1167/iovs.65.6.5. PMID: 38833260; PMCID: PMC11156206.
- 72) Jung R, Kempf M, Righetti G, Nasser F, Kühlewein L, Stingl K, Stingl K. Age-dependencies of the electroretinogram in healthy subjects. *Doc Ophthalmol.* 2024 Oct;149(2):99-113. doi: 10.1007/s10633-024-09991-w. Epub 2024 Sep 9. PMID: 39251480; PMCID: PMC11442549.
- 73) Righetti G, Kempf M, Kohl S, Wissinger B, Kühlewein L, Stingl K, Stingl K. S-cone contribution to oscillatory potentials in patients with blue cone monochromacy. *Doc Ophthalmol.* 2024 Aug;149(1):11-21. doi: 10.1007/s10633-024-09981-y. Epub 2024 Jun 14. PMID: 38871951; PMCID: PMC11236933.
- 74) Kortuem FC, Kempf M, Merle DA, Kuehlewein L, Pohl L, Reith M, Jung R, Ott S, Stingl K, Stingl K. A morphometric analysis of the retinal arterioles with adaptive optics imaging in RPE65-associated retinal dystrophy after treatment with voretigene neparovvec. *Acta Ophthalmol.* 2024 May;102(3):e358-e366. doi: 10.1111/aos.15765. Epub 2023 Sep 16. PMID: 37715554.
- 75) De Angeli P, Flores-Tufiño A, Stingl K, Kühlewein L, Roschi E, Wissinger B, Kohl S. Splicing defects and CRISPR-Cas9 correction in isogenic homozygous photoreceptor precursors harboring clustered deep-intronic ABCA4 variants. *Mol Ther Nucleic Acids.* 2023 Dec 27;35(1):102113. doi: 10.1016/j.omtn.2023.102113. PMID: 38274366; PMCID: PMC10809099.
- 76) Neugebauer A, Sipatchin A, Stingl K, Ivanov I, Wahl S. Influence of open-source virtual-reality based gaze training on navigation performance in Retinitis pigmentosa patients in a crossover randomized controlled trial. *PLoS One.* 2024 Feb 1;19(2):e0291902. doi: 10.1371/journal.pone.0291902. PMID: 38300913; PMCID: PMC10833541.
- 77) Jung R, Kempf M, Holocher S, Kortuem FC, Stingl K, Stingl K. Multi-luminance mobility testing after gene therapy in the context of retinal functional diagnostics. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2024 Feb;262(2):601-607. doi: 10.1007/s00417-023-06237-4. Epub 2023 Sep 28. PMID: 37768368.
- 78) Stingl K, Priglinger C, Herrmann P. Erratum: RPE65-associated retinal dystrophies: phenotypes and treatment effects with voretigene neparovvec. *Klin Monbl Augenheilkd.* 2024 Mar;241(3):e1. English. doi: 10.1055/a-2419-3037. Epub 2024 Oct 1. Erratum for: *Klin Monbl Augenheilkd.* 2024 Mar;241(3):259-265. doi: 10.1055/a-2227-3671. PMID: 39353611.
- 79) Stingl K, Priglinger C. RPE65-Netzhautdystrophien: vom Spektrum des klinischen Bildes bis zur Gentherapie [RPE65-retinal Dystrophies: From the Spectrum of the Clinical Picture to Gene Therapy]. *Klin Monbl Augenheilkd.* 2024 Mar;241(3):257-258. German. doi: 10.1055/a-2237-7300. Epub 2024 Mar 20. PMID: 38508213.
- 80) Merle DA, Kohl S, Kempf M, Stingl K, Kowalski M, Kühlewein L. Diagnosis of Incomplete Congenital Stationary Night Blindness in a 2-year-old boy. *Klin Monbl Augenheilkd.* 2024 Apr 23. English. doi: 10.1055/a-2255-8098. Epub ahead of print. PMID: 38653459.
- 81) Merle DA, Kohl S, Reith M, Schäferhoff K, Zuleger T, Stühn L, Stingl K, Kempf M, Kühlewein L, Grasshoff U, Stingl K. An Atypical Mild Phenotype of Autosomal Recessive RPE65-Associated Retinitis Pigmentosa. *Klin Monbl Augenheilkd.* 2024 Mar;241(3):266-271. English. doi: 10.1055/a-2264-5480. Epub 2024 Mar 20. PMID: 38508215.
- 82) Weisschuh N, Mazzola P, Zuleger T, Schaeferhoff K, Kühlewein L, Kortuem F, Witt D, Liebmann A, Falb R, Pohl L, Reith M, Stühn LG, Bertrand M, Müller A, Casadei N, Kelemen O, Kelbsch C, Kernstock C, Richter P, Sadler F, Demidov G, Schütz L, Admard J, Sturm M, Grasshoff U, Tonagel F, Heinrich T, Nasser F, Wissinger B, Ossowski S, Kohl S, Riess O, Stingl K, Haack TB. Diagnostic genome sequencing improves diagnostic yield: a prospective single-centre study in 1000 patients with inherited eye diseases. *J Med Genet.* 2024 Jan 19;61(2):186-195. doi: 10.1136/jmg-2023-109470. PMID: 37734845.

- 83) Calzetti G, Schwarzwälder K, Ottonelli G, Kaminska K, Strauss RW, Baere E, Leroy BP, Audo I, Zeitz C, Cursiefen C, Stingl K, Boon CJF, Marques JP, Santos C, Ayuso Garcia C, Escher P, Cordeiro MF, D'Esposito F, Charbel Issa P, Lotery A, Lin S, Michaelides M, Rivolta C, Scholl HPN. Genetic Testing of Patients with Inherited Retinal Diseases in the European Countries: An International Survey by the European Vision Institute. *Ophthalmic Res.* 2024;67(1):448-457. doi: 10.1159/000540607. Epub 2024 Jul 30. PMID: 39079514.
- 84) Kühlewein L, Stingl K. Elektrophysiologie in der Augenheilkunde [Electrophysiology in ophthalmology]. *Ophthalmologie.* 2024 Dec;121(12):1001-1010. German. doi: 10.1007/s00347-024-02134-1. Epub 2024 Nov 15. PMID: 39545992.
- 85) Merle DA, Wolfram L, Nasyrov E, Reith M, Kowalski M, Kempf M, Strudel L, Doycheva D, Deuter C, Stingl K, Kühlewein L. A case of AZOOR under immunomodulatory treatment. *Retin Cases Brief Rep.* 2024 Jul 23. doi: 10.1097/ICB.0000000000001643. Epub ahead of print. PMID: 39058998.
- 86) Bodenbender JP, Marino V, Philipp J, Tropitzsch A, Kernstock C, Stingl K, Kempf M, Haack TB, Zuleger T, Mazzola P, Kohl S, Weisschuh N, Dell'Orco D, Kühlewein L. Comprehensive analysis of two hotspot codons in the TUBB4B gene and associated phenotypes. *Sci Rep.* 2024 May 8;14(1):10551. doi: 10.1038/s41598-024-61019-0. PMID: 38719929; PMCID: PMC11078972.
- 87) Stingl K, Kempf M, Jung R, Stingl K. Chorioretinal Atrophy Growth After Voretigene Neparvovec Retinotopically Is Connected to Retinal Functional Rescue. *Transl Vis Sci Technol.* 2024 Feb 1;13(2):13. doi: 10.1167/tvst.13.2.13. PMID: 38376864; PMCID: PMC10883334.
- 88) Reith M, Stingl K, Kühlewein L, Kempf M, Stingl K, Langrova H. Comparison of Full-Field Stimulus Threshold Measurements in Patients With Retinitis Pigmentosa and Healthy Subjects With Dilated and Nondilated Pupil. *Transl Vis Sci Technol.* 2024 Apr 2;13(4):23. doi: 10.1167/tvst.13.4.23. PMID: 38630470; PMCID: PMC11033600.
- 89) de Guimaraes TAC, Georgiou M, Robson AG, Fujinami K, Vincent A, Nasser F, Khateb S, Mahroo OA, Pontikos N, Vargas ME, Thiadens AAHJ, Carvalho ER, Nguyen XT, Arno G, Fujinami-Yokokawa Y, Liu X, Tsunoda K, Hayashi T, Jiménez-Rolando B, Martin-Merida MI, Avila-Fernandez A, Salas EC, Garcia-Sandoval B, Ayuso C, Sharon D, Kohl S, Huckfeldt RM, Banin E, Pennesi ME, Khan AO, Wissinger B, Webster AR, Heon E, Boon CJF, Zrenner E, Michaelides M. KCNV2-associated retinopathy: genotype-phenotype correlations - KCNV2 study group report 3. *Br J Ophthalmol.* 2024 Jul 23;108(8):1137-1144. doi: 10.1136/bjo-2023-323640. PMID: 37852740; PMCID: PMC11287651.
- 90) Birch DG, Cheng P, Maguire MG, Duncan JL, Ayala AR, Cheetham JK, Doucet NR, Durham TA, Fahim AT, Ferris FL 3rd, Huckfeldt RM, Melia M, Michaelides M, Pennesi ME, Sahel JA, Stingl K, Vincent A, Weng CY. Visual Acuity, Full-field Stimulus Thresholds, and Electroretinography for 4 Years in The Rate of Progression of USH2A-related Retinal Degeneration (RUSH2A) Study. *Ophthalmol Sci.* 2024 Nov 8;5(2):100648. doi: 10.1016/j.xops.2024.100648. PMID: 39811264; PMCID: PMC11730847.
- 91) Calzetti G, Schwarzwälder K, Ottonelli G, Kaminska K, Strauss RW, Baere E, Leroy BP, Audo I, Zeitz C, Cursiefen C, Stingl K, Boon CJF, Marques JP, Santos C, Ayuso Garcia C, Escher P, Cordeiro MF, D'Esposito F, Charbel Issa P, Lotery A, Lin S, Michaelides M, Rivolta C, Scholl HPN. Genetic Testing of Patients with Inherited Retinal Diseases in the European Countries: An International Survey by the European Vision Institute. *Ophthalmic Res.* 2024;67(1):448-457. doi: 10.1159/000540607. Epub 2024 Jul 30. PMID: 39079514.
- 92) Parekh B, Duncan JL, Samarakoon L, Melia M, Abalem MF, Andrews CA, Audo I, Ayala AR, Bradley C, Cheetham JK, Dagnelie G, Durham TA, Huckfeldt RM, Lacy GD, Malbin B, Michaelides M, Musch DC, Peck-Dimit N, Stingl K, Weng CY, Zmejkoski AZ, Jayasundera KT; Foundation Fighting Blindness Clinical Consortium Investigator Group. Self-Reported Functional Vision in USH2A-Associated Retinal Degeneration as Measured by the Michigan Retinal Degeneration Questionnaire. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2024 Jun 3;65(6):5. doi: 10.1167/iovs.65.6.5. PMID: 38833260; PMCID: PMC11156206
- 93) Relative Energy Deficiency in Sport-Multidisciplinary Treatment in Clinical Practice. Meyer A, Haigis D, Klos B, Zipfel S, Resmark G, Rall K, Dreser K, Hagmann D, Nieß A, Kopp C, Mack I. *Nutrients.* 2025 Jan 9;17(2):228. doi: 10.3390/nu17020228. PMID: 39861358 Free PMC article.
- 94) Diagnostics and Surgical Treatment of Deep Endometriosis-Real-World Data from a Large Endometriosis Center. Grube M, Castan M, Drechsel-Grau A, Praetorius T, Greif K, Staebler A, Neis F, Rall K, Kraemer B, Kommos S, Andress J. *J Clin Med.* 2024 Nov 11;13(22):6783. doi: 10.3390/jcm13226783. PMID: 39597928 Free PMC article.
- 95) S3 guideline: Diagnosis and treatment of epidermal necrolysis (Stevens-Johnson syndrome and toxic epidermal necrolysis) - Part 2: Supportive therapy of EN in the acute and post-acute stages. Paulmann M, Heuer R, Anneck T, Behr B, Boch K, Boos AM, Brockow K, French LE, Gille J, Gundlach V, Hartmann B, Höger P, Hofmann SC, Klein T, Lehnhardt M, Liß Y, Maier P, Mandel P, Marathovouniotis N, Marlok F, Mittelviehhaus H, Pleyer U, Pradeau M, Rall K, Rieg S, Rittner H, Sander F, Schnitzler S, Schut C, Stolle A, Vorobyev A, Wedi B, Weiss J, Zepp M, Ziemer M, Mockenhaupt M, Nast A. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2024 Nov;22(11):1576-1593. doi: 10.1111/ddg.15516. Epub 2024 Oct 17. PMID: 39417754
- 96) S3 guideline: Diagnosis and treatment of epidermal necrolysis (Stevens-Johnson syndrome and toxic epidermal necrolysis) - Part 1: Diagnosis, initial management, and immunomodulating systemic therapy. Heuer R, Paulmann M, Anneck T, Behr B, Boch K, Boos AM, Brockow K, French LE, Gille J, Gundlach V, Hartmann B, Höger P, Hofmann SC, Klein T, Lehnhardt M, Liß Y, Maier P, Mandel P, Marathovouniotis N, Marlok F, Mittelviehhaus H, Pleyer U, Pradeau M, Rall K, Rieg S, Rittner H, Sander F, Schnitzler S, Schut C, Stolle A, Vorobyev A, Wedi B, Weiss J, Zepp M, Ziemer M, Mockenhaupt M, Nast A. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2024 Oct;22(10):1448-1466. doi: 10.1111/ddg.15515. Epub 2024 Sep 23. PMID: 39314017
- 97) Long-Term Follow-Up Regarding Pain Relief, Fertility, and Re-Operation after Surgery for Deep Endometriosis. Drechsel-Grau A, Grube M, Neis F, Schoenfisch B, Kommos S, Rall K, Brucker SY, Kraemer B, Andress J. *J Clin Med.* 2024 Aug 25;13(17):5039. doi: 10.3390/jcm13175039. PMID: 39274251 Free PMC article.
- 98) EuroGuiderm guideline on lichen sclerosus-Treatment of lichen sclerosus. Kirtschig G, Kinberger M, Kreuter A, Simpson R, Güntherth A, van Hees C, Becker K, Ramakers MJ, Corazza M, Müller S, von Seitzberg S, Boffa MJ, Stein R, Barbagli G, Chi CC, Dauendorffer JN, Fischer B, Gaskins M, Hiltunen-Back E, Höfinger A, Köllmann NH, Kühn H, Larsen HK, Lazzeri M,

- Mendling W, Nikkels AF, Promm M, Rall KK, Regauer S, Sárdy M, Sepp N, Thune T, Tsiogka A, Vassileva S, Voswinkel L, Wölber L, Werner RN. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2024 Oct;38(10):1874-1909. doi: 10.1111/jdv.20083. Epub 2024 Jun 1. PMID: 38822598
- 99) EuroGuiderm guideline on lichen sclerosus-introduction into lichen sclerosus. Kirtschig G, Kinberger M, Kreuter A, Simpson R, Günthert A, van Hees C, Becker K, Ramakers MJ, Corazza M, Müller S, von Seitzberg S, Boffa MJ, Stein R, Barbagli G, Chi CC, Dauendorffer JN, Fischer B, Gaskins M, Hiltunen-Back E, Höfinger A, Köllmann NH, Kühn H, Larsen HK, Lazzeri M, Mendling W, Nikkels AF, Promm M, Rall KK, Regauer S, Sárdy M, Sepp N, Thune T, Tsiogka A, Vassileva S, Voswinkel L, Wölber L, Werner RN. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2024 Oct;38(10):1850-1873. doi: 10.1111/jdv.20082. Epub 2024 Jun 1. PMID: 38822578
 - 100) Differences in sexual development-S2k guideline update. Krege S, Eckoldt F, Richter-Unruh A; Leitliniengruppe. *Urologie.* 2024 May;63(5):448-455. doi: 10.1007/s00120-024-02326-2. Epub 2024 Apr 4. PMID: 38573501 Review. German.
 - 101) A Cohort of 469 Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome Patients-Associated Malformations, Syndromes, and Heterogeneity of the Phenotype. Pietzsch M, Schönfisch B, Höller A, Koch A, Staebler A, Dreser K, Bettecken K, Schaak L, Brucker SY, Rall K. *J Clin Med.* 2024 Jan 21;13(2):607. doi: 10.3390/jcm13020607. PMID: 38276113 Free PMC article.
 - 102) Woelfle J, Schnabel D, Binder G. The Treatment of Growth Disorders in Childhood and Adolescence. *Dtsch Arztebl Int.* 2024 Feb 9;121(3):96-106
 - 103) Binder G. Drei neue langwirksame Wachstumshormone zur Behandlung des kindlichen Wachstumshormonmangels. *Pädiatrische Praxis* 2024; 102, 286-291
 - 104) Funer F, Luithle T, Binder G, Bentele M, Schneider P, Schmid J, Kosanetzky S. Behandlung und Begleitung eines Kindes mit einer fraglichen Variante der Geschlechtsentwicklung. *Zeitschrift für Medizinische Ethik* 2024; 70: 250-260
 - 105) Binder G. Aktualisierte Handlungsempfehlung nach der Leitlinie Diagnostik des wachstumshormonmangels im Kindes- und Jugendalter. *Monatsschr Kinderheilkd* 2024; 172: 623-625
 - 106) Quitmann JH, Binder G, Witt S, Bullinger M, Blömeke J, Fricke-Otto S, Hauffa B, Kahrs S, Partsch C-J, Rohenkohl A, Dörr H-G. Lebensqualität von kleinwüchsigen Kindern und Jugendlichen und Wachstumshormontherapie. *Monatsschr Kinderheilkd* 2024; 172:615-622
 - 107) Newborn Screening and Presymptomatic Treatment of Metachromatic Leukodystrophy. Laugwitz L, Mechtler TP, Janzen N, Oliva P, Kasper AR, Teunissen CE, Bürger F, Janda J, Döring M, Weitz M, Martin P, Beck-Woedl S, Chanson C, Essing MM, Shenker A, Haack TB, Schulte JH, Rosewich H, Streubel B, Kasper DC, Groeschel S. *N Engl J Med.* 2024 Oct 3;391(13):1256-1258. doi: 10.1056/NEJMc2407165. Epub 2024 Sep 18. PMID: 39292923 No abstract available.
 - 108) Incidence, risk factors, management strategies, and outcomes of antibody-mediated rejection in pediatric kidney transplant recipients-a multicenter analysis of the Cooperative European Paediatric Renal Transplant Initiative (CERTAIN). Fichtner A, Gauché L, Süsal C, Tran TH, Waldherr R, Krupka K, Guzzo I, Carraro A, Oh J, Zirngibl M, Weitz M, König J, Büscher A, Berta L, Simon T, Awan A, Rusai K, Topaloglu R, Peruzzi L, Printza N, Kim JJ, Weber LT, Melk A, Pape L, Rieger S, Patry C, Höcker B, Tönshoff B; CERTAIN study group. *Pediatr Nephrol.* 2024 Sep 16. doi: 10.1007/s00467-024-06487-2. Online ahead of print. PMID: 39283519
 - 109) Health-related quality of life of children with X-linked hypophosphatemia in Germany. Klein M, Obermaier M, Mutze H, Wilden SM, Rehberg M, Schlingmann KP, Schmidt D, Metzinger O, Hübner A, Richter-Unruh A, Kemper MJ, Weitz M, Wühl E, Jorch N, Patzer L, Freiberg C, Heger S, Ziviknjak M, Schnabel D, Haffner D; German Society for Pediatric Nephrology (GPN) and the German Society for Pediatric and Adolescent Endocrinology and Diabetology (DGPAED). *Pediatr Nephrol.* 2024 Nov;39(11):3221-3231. doi: 10.1007/s00467-024-06427-0. Epub 2024 Jun 25. PMID: 38914781 Free PMC article.
 - 110) Favorable Outcome After Single-kidney Transplantation From Small Donors in Children: A Match-controlled CERTAIN Registry Study. Schild R, Carvajal Abreu K, Büscher A, Kanzelmeyer N, Lezius S, Krupka K, Weitz M, Prytula A, Printza N, Berta L, Saygili SK, Sellier-Leclerc AL, Spartà G, Marks SD, Kemper MJ, König S, Topaloglu R, Müller D, Klaus G, Weber S, Oh J, Herden U, Carraro A, Dello Strologo L, Ariceta G, Hoyer P, Tönshoff B, Pape L. *Transplantation.* 2024 Aug 1;108(8):1793-1801. doi: 10.1097/TP.0000000000004993. Epub 2024 Jul 20. PMID: 38685197
 - 111) Role of high-volume plasmapheresis in the management of paediatric acute liver failure. Hilberath J, Camelli V, Hofer C, Hartleif S, Nadalin S, Peters M, Kumpf M, Bevoat A, Zirngibl M, Weitz M, Sturm E. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2024 Jun;78(6):1364-1373. doi: 10.1002/jpn3.12211. Epub 2024 Apr 16. PMID: 38623928
 - 112) Current management of symptomatic vesicoureteral reflux in pediatric kidney transplantation-A European survey among surgical transplant professionals. Zirngibl M, Weitz M, Luithle T, Tönshoff B, Nadalin S, Buder K; Collaborators. *Pediatr Transplant.* 2024 Feb;28(1):e14621. doi: 10.1111/petr.14621. Epub 2023 Oct 13. PMID: 37830523
 - 113) Real-world evidence on the dosing and safety of C.E.R.A. in pediatric dialysis patients: findings from the International Pediatric Dialysis Network registries. Kohlhas L, Studer M, Rutten-Jacobs L, Reigner SM, Sander A, Yap HK, Vondrak K, Coccia PA, Cano F, Schmitt CP, Warady BA, Schaefer F; IPDN collaborators. *Pediatr Nephrol.* 2024 Mar;39(3):807-818. doi: 10.1007/s00467-023-05977-z. Epub 2023 Aug 11. PMID: 37566114 Free PMC article.
 - 114) Gut dysbiosis contributes to TMAO accumulation in CKD. Holle J, McParland V, Anandakumar H, Gerritzmann F, Behrens F, Schumacher F, Thumfart J, Eckardt KU, Kleuser B, Bartolomaeus H, Wilck N. *Nephrol Dial Transplant.* 2024 Oct 30;39(11):1923-1926. doi: 10.1093/ndt/gfae152. PMID: 38964836
 - 115) A multi-institutional series of a novel, recurrent TRIM24::MET fusion-driven infant-type hemispheric glioma reveals significant clinico-pathological heterogeneity. *Acta Neuropathol Commun* 2024; 12(1); ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=6.2; Typ=Journal Article;Case Reports;Multicenter Study;Research Support, Non-U.S. Gov't; Gorodezki D, Chiang J, Viaene AN, Sievers P, Schmid S, Holzer J, Paulsen F, Schuhmann MU, Witt O, Schittenhelm J, Ebinger M
 - 116) ASO Author Reflections: Surgical Management of Paratesticular Rhabdomyosarcoma. *Ann Surg Oncol* 2024; 31(10): 7237-7238; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=3.4; Typ=Journal Article; Martynov I, Sparber-Sauer M, Heinz A, Vokuhl MC, Ebinger M, Gesche J, Münter M, Koscielniak E, Fuchs J, Seitz G, Cooperative Soft Tissue Sarcoma Study Group

- 117) Importance of Adequate Surgical Local Control in Fusion-Negative Para-Testicular Rhabdomyosarcoma: Data From the Cooperative Weichteilsarkom Studiengruppe Trials (CWS-96 and CWS-2002P) and the European Soft Tissue Sarcoma Registry (SoTiSaR). *Ann Surg Oncol* 2024; 31(9): 6209-6219; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=3.4; Typ=Journal Article; Martynov I, Sparber-Sauer M, Heinz A, Vokuhl MC, Ebinger M, Gesche J, Münter M, Koscielniak E, Fuchs J, Seitz G, Cooperative Soft Tissue Sarcoma Study Group
- 118) CD19-immunPET for noninvasive visualization of CD19 expression in B-cell lymphoma patients. *Biomark Res* 2024; 12(1): Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=9.5; Typ=Letter; Sonanini D, Schwenck J, Blaess S, Schmitt J, Maurer A, Ehrlichmann W, Ritter M, Skokowa J, Kneilling M, Jung G, Fend F, Krost S, Seitz CM, Lang P, Reischl G, Handgretinger R, Fougère C, Pichler BJ Accelerated generation of gene-engineered monoclonal CHO cell lines using FluidFM nanoinjection and CRISPR/Cas9. *Biotechnol J* 2024; 19(4): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=n.a.; Typ=Journal Article; Antony JS, Herranz AM, Mohammadian Gol T, Mailand S, Monnier P, Rottenberger J, Roig-Merino A, Keller B, Gowin C, Milla M, Beyer TA, Mezger M
- 119) Survival in primary hemophagocytic lymphohistiocytosis, 2016 to 2021: etoposide is better than its reputation. *Blood* 2024; 143(10): 872-881; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=21.0; Typ=Journal Article; Böhm S, Wustrau K, Pachlopnik Schmid J, Prader S, Ahlman M, Yacobovich J, Beier R, Speckmann C, Behnisch W, Ifversen M, Jordan MB, Marsh RA, Naumann-Bartsch N, Mauz-Koerholz C, Honig M, Schulz AS, Malinowska I, Hines MR, Nichols KE, Gil-Herrera J, Talano JA, Crooks B, Formankova R, Jorch N, Bakhtiar S, Kühnle I, Streiter M, Nathrath M, Russo A, Duerken M, Lang P, Lindemans CA, Henter JJ, Lehmborg K, Ehl S
- 120) Allogeneic hematopoietic cell transplantation for adult metachromatic leukodystrophy: a case series. *Blood Adv* 2024; 8(6): 1504-1508; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=7.4; Typ=Journal Article; Research Support, Non-U.S. Gov't;
- 121) Riedel A, Faul C, Reuss K, Schröder JC, Lang P, Lengerke C, Weissert N, Hengel H, Gröschel S, Schoels L, Bethge WA
- 122) Influence of ATLG serum levels on CD3/CD19-depleted hematopoietic grafts and on immune recovery in pediatric haplo-HSCT. *Blood Adv* 2024; 8(9): 2160-2171; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=7.4; Typ=Journal Article; Maier CP, Klose C, Seitz CM, Heubach F, Döring M, Meisel R, Schuster F, Gruhn B, Keller F, Rabsteyn A, Arendt AM, Amorelli G, Eichholz T, Feuchtinger T, Martinus H, Nierkens S, Teltschik R, Schulte JH, Lengerke C, Handgretinger R, Lang P
- 123) Finding a balance in reduced toxicity hematopoietic stem cell transplantation for thalassemia: role of infused CD3+ cell count and immunosuppression. *Bone Marrow Transplant* 2024; 59(5): 587-596; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=4.5; Typ=Journal Article; Research Support, Non-U.S. Gov't; Meissner B, Lang P, Bader P, Hoenig M, Müller I, Meisel R, Greil J, Sauer MG, Metzler M, Corbacioglu S, Burkhardt B, Wöfl M, Strahm B, Kafa K, Basu O, Lode HN, Gruhn B, Cario H, Ozga AK, Zimmermann M, Jarisch A, Beier R
- 124) NUTRITIONAL DYNAMICS IN PEDIATRIC HEMATOPOIETIC STEM CELL TRANSPLANTATION: A RETROSPECTIVE MONOCENTRIC STUDY ASSESSING BMI PERCENTILES AND CLINICAL OUTCOMES *Bone Marrow Transplant* 2024; 59 Suppl 1(): 616-617; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=4.5; Typ=Meeting Abstract; Stetter T, Doering M, Seitz C, Rieflin N, Baumgarten T, Therond L, Glogowski P, Schulte J, Handgretinger R, Lang P, Stanchi KMC
- 125) Blockade of the TIGIT-CD155/CD112 axis enhances functionality of NK-92 but not cytokine-induced memory-like NK cells toward CD155-expressing acute myeloid leukemia. *Cancer Immunol Immunother* 2024; 73(9): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=4.6; Typ=Journal Article; Seel K, Schirrmann RL, Stowitschek O, Ioseliani T, Roiter L, Knierim A, André MC
- 126) Targeted therapies in retinoblastoma: GD2-directed immunotherapy following autologous stem cell transplantation and evaluation of alternative target B7-H3 *Cancer Immunol Immunother* 2024; 73(1): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=4.6; Typ= Eichholz T, Heubach F, Arendt AM, Seitz C, Brecht IB, Ebinger M, Flaadt T, Suesskind D, Richter L, Huelsenbeck I, Zerweck L, Goericke S, Paulsen F, Dombrowski F, Flotho C, Schoenberger S, Ketteler P, Schulte J, Lang P
- 127) The Spectrum of CAR Cellular Effectors: Modes of Action in Anti-Tumor Immunity. *Cancers (Basel)* 2024; 16(14): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=4.5; Typ=Journal Article; Review; Nguyen NTT, Müller R, Briukhovetska D, Weber J, Feucht J, Künkele A, Hudecek M, Kobold S
- 128) Dissecting the Natural Patterns of Progression and Senescence in Pediatric Low-Grade Glioma: From Cellular Mechanisms to Clinical Implications. *Cells* 2024; 13(14): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=5.1; Typ=Journal Article; Review;
- 129) Gorodezki O, Schuhmann MU, Ebinger M, Schittenhelm J
- 130) Role of intraoperative ultrasound and MRI to aid grade of resection of pediatric low-grade gliomas: accumulated experience from 4 centers. *Childs Nerv Syst* 2024; 40(10): 3165-3172; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=1.3; Typ=Journal Article; Multicenter Study; Dietvorst S, Narayan A, Agbor C, Hennigan D, Gorodezki O, Bianchi F, Mallucci C, Frassanito P, Padayachy L, Schuhmann MU
- 131) Role of surgery in the treatment of pediatric low-grade glioma with various degrees of brain stem involvement. *Childs Nerv Syst* 2024; 40(10): 3037-3050; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=1.3; Typ=Journal Article; Lorincz KN, Gorodezki O, Schittenhelm J, Zipfel J, Tellermann J, Tatagiba M, Ebinger M, Schuhmann MU
- 132) Surgical options of chiasmatic hypothalamic glioma-a relevant part of therapy in an interdisciplinary approach for tumor control. *Childs Nerv Syst* 2024; 40(10): 3065-3074; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=1.3; Typ=Journal Article;
- 133) Karbe AG, Gorodezki D, Schulz M, Tietze A, Gruen A, Driever PH, Schuhmann MU, Thomale UW
- 134) Paediatric very rare tumours registration and management in European countries with low health expenditure average rates. *Clin Transl Oncol* 2024; (;) ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=2.8; Typ=Journal Article; Roganovic J, Virgone C, Ben-Ami T, Reguerre Y, Ferrari A, Orbach D, Godzinski J, Bisogno G, Farinha NJ, Krawczyk M, Schneider DT, Brecht IB, Bien E
- 135) Immune reconstitution after transplantation of autologous peripheral stem cells in children: a comparison between CD34+ selected and nonmanipulated grafts. *Cytotherapy* 2024; 26(10): 1227-1235; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=3.7; Typ=Journal Article; Comparative Study; Flaadt T, Jaki C, Maier CP, Amorelli G, Klingebiel T, Schlegel PG, Eyrcich M, Greil J, Schulte JH, Bader P, Handgretinger R, Lang P

- 136) Maintenance therapy with trofosfamide, idarubicin and etoposide in patients with rhabdomyosarcoma and other high-risk soft tissue sarcomas (CWS-2007-HR): a multicentre, open-label, randomised controlled phase 3 trial. *EClinicalMedicine* 2024; 78(): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=9.6; Typ=Journal Article; Koscielniak E, Ljungman G, Kazanowska B, Niggli F, Sparber-Sauer M, Handgretinger R, Zimmermann M, Boos J, Blank B, Hallmen E, Teichert von Lüttichau I, Schmid I, Fröhlich B, Müller HL, Behnisch W, Ladenstein R, Scheer M, Vokuhl C, von Kalle T, Blattmann C, Bielack S, Klingebiel T
- 137) Efficacy of anti PD-1 therapy in children and adolescent melanoma patients (MELCAYA study). *Eur J Cancer* 2024; 211(): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=7.6; Typ=Journal Article; Multicenter Study; Mandalà M, Ferrari A, Brecht IB, Suikerbuijk KP, Maschke L, Giannarelli D, Indini A, Ubaldi M, Pecci G, Atkinson V, Helgadottir H, Chiaravalli S, Benannoune N, Robert C, Teterycz P, Rutkowski P, Puig S, Madonna G, Kebudi R, Grynberg S, Arantes LM, Bien E, Krawczyk M, Pasquale MD, Dierselhuis MP, Massi D, Long GV, Ascierto PA, Eggermont AMM, Melcaya consortium (see appendix for the list of the coauthors belonging to the Melcaya Consortium)
- 138) Redo nephron-sparing surgery in stage V pediatric renal tumors - A report from the SIOP/GPOH study group for renal tumors. *Eur J Surg Oncol* 2024; 50(1): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=3.5; Typ=Multicenter Study; Journal Article;
- 139) Fuchs J, Schunn MC, Schäfer JF, Ebinger M, Graf N, Furtwängler R, Warmann SW
- 140) An evaluation of exagamglogene autotemcel for the treatment of sickle cell disease and transfusion-dependent beta-thalassaemia. *Expert Opin Biol Ther* 2024; 24(9): 883-888; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=3.6; Typ=Journal Article; Review; Handgretinger R, Mezger M
- 141) No evidence on infectious DNA-based agents in pediatric acute lymphoblastic leukemia using whole metagenome shotgun sequencing. *Front Cell Infect Microbiol* 2024; 14(): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=4.6; Typ=Journal Article;
- 142) Heinz AT, Grumaz S, Slavetinsky C, Döring M, Queudeville M, Handgretinger R, Ebinger M
- 143) Acute remote ischemic conditioning enhances (CD3+)- but not (FoxP3+)-T-cell invasion in the tumor center and increases IL 17 and TNF-alpha expression in a murine melanoma model. *Front Immunol* 2024; 15(): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=5.7; Typ=Journal Article; Rachunek-Medved K, Krauß S, Daigeler A, Adams C, Eckert F, Ganser K, Gonzalez-Menendez I, Quintanilla-Martinez L, Kolbenschlager J
- 144) Clinical-scale, modular manufacturing of tumor-reactive TILs using a closed and automated culture system. *Front Immunol* 2024; 15(): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=5.7; Typ=Journal Article; Völzke C, Ehrhardt L, Fischer L, Maul P, Wenzel C, Riabinska A, Criado-Moronati E, Dienstbier M, Hassel J, Zhang D, Haanen JB, Handgretinger R, Hardy IR, Heemskerck B, Dzionek A
- 145) Unveiling spatial complexity in solid tumor immune microenvironments through multiplexed imaging. *Front Immunol* 2024; 15(): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=5.7; Typ=Journal Article; Research Support, Non-U.S. Gov't;
- 146) Scheuermann S, Kristmann B, Engelmann F, Nuernbergk A, Scheuermann D, Koloseus M, Abed T, Solass W, Seitz CM
- 147) Impact of newborn screening for SCID on the management of congenital athymia. *J Allergy Clin Immunol* 2024; 153(1): 330-334; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=11.4; Typ=Journal Article; Howley E, Golwala Z, Buckland M, Barzaghi F, Ghosh S, Hackett S, Hague R, Hauck F, Holzer U, Klopperk A, Koskenvuo M, Marcus N, Marzollo A, Pac M, Sinclair J, Speckmann C, Soomann M, Speirs L, Suresh S, Taque S, van Montfrans J, von Bernuth H, Wainstein BK, Worth A, Davies EG, Kreins AY
- 148) Prognostic utility and characteristics of MIB-1 labeling index as a proliferative activity marker in childhood low-grade glioma: a retrospective observational study. *J Cancer Res Clin Oncol* 2024; 150(4): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=2.7; Typ=Observational Study; Journal Article; Gorodezki D, Zipfel J, Bevot A, Nägele T, Ebinger M, Schuhmann MU, Schittenhelm J
- 149) Targeting KDM1A in Neuroblastoma with NCL-1 Induces a Less Aggressive Phenotype and Suppresses Angiogenesis. *J Clin Med* 2024; 13(20): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=3.0; Typ=Journal Article; Sprüssel A, Suzuki T, Miyata N, Astrahantseff K, Szymansky A, Toedling J, Thole-Kliesch TM, Ballagee A, Lodrini M, Künkele A, Truss M, Heukamp LC, Mathia S, Hertwig F, Rosenberger C, Eggert A, Deubzer HE, Schulte JH
- 150) Variable Clinical Courses of Varicella Zoster Virus Infection-related or Vaccination-related Bone Marrow Failure.
- 151) *J Pediatr Hematol Oncol* 2024; 46(5): e354-e359; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=0.9; Typ=Journal Article; Case Reports; Toskov V, Cseh A, Claviez A, Drexler B, Rotari N, Schwarz-Furlan S, Braun M, Bader P, Lang P, Beier
- 152) R, Erdlenbruch B, Führer M, Erlacher M, Niemeyer CM, Strahm B, Yoshimi A
- 153) Single-cell transcriptomics link gene expression signatures to clinicopathological features of gonadotroph and lactotroph PitNET. *J Transl Med* 2024; 22(1): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=6.1; Typ=Journal Article; Potthoff TE, Walter C, Jeising D, Münter D, Verma A, Suero Molina E, Stummer W, Dugas M, Hartmann W, Dottermusch M, Altendorf L, Schüller U, Scheuermann S, Seitz C, Albert TK, Kerl K
- 154) Irinotecan and temozolomide in combination with dasatinib and rapamycin versus irinotecan and temozolomide for patients with relapsed or refractory neuroblastoma (RIST-rNB-2011): a multicentre, open-label, randomised, controlled, phase 2 trial. *Lancet Oncol* 2024; 25(7): 922-932; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=41.6; Typ=Journal Article; Multicenter Study; Randomized Controlled Trial; Clinical Trial, Phase II; Corbacioglu S, Lode H, Ellinger S, Zeman F, Suttorp M, Escherich G, Bochennek K, Gruhn B, Lang P, Rohde M, Debatin KM, Steinbach D, Beilken A, Ladenstein R, Spachtholz R, Heiss P, Hellwig D, Tröger A, Koller M, Menhart K, Riemenschneider MJ, Zoubaa S, Kietz S, Jakob M, Sommer G, Heise T, Hundsdörfer P, Kühnle I, Dilloo D, Schönberger S, Schwabe G, von Luettichau I, Graf N, Schlegel PG, Frühwald M, Jorch N, Paulussen M, Schneider DT, Metzler M, Leipold A, Nathrath M, Imschweiler T, Christiansen H, Schmid I, Crazzolara R, Niktoreh N, Cario G, Faber J, Demmert M, Babor F, Fröhlich B, Bielack S, Bernig T, Greil J, Eggert A, Simon T, Foell J
- 155) Rational combinatorial targeting by adapter CAR-T-cells (AdCAR-T) prevents antigen escape in acute myeloid leukemia. *Leukemia* 2024; 38(10): 2183-2195; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=12.8; Typ=Journal Article; Atar D, Ruoff L, Mast AS, Krost S, Moustafa-Oglou M, Scheuermann S, Kristmann B, Feige M, Canak A, Wolsing K, Schlager L, Schilbach K,

- Zekri L, Ebinger M, Nixdorf D, Subklewe M, Schulte J, Lengerke C, Jeremias I, Werchau N, Mittelstaet J, Lang P, Handgret-inger R, Schlegel P, Seitz CM
- 156) Gene therapy in pediatrics - Clinical studies and approved drugs (as of 2023). *Life Sci* 2024; 348(): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=5.2; Typ=Journal Article;Review; Mohammadian Gol T, Zahedipour F, Trosien P, Ureña-Bailén G, Kim M, Antony JS, Mezger M
- 157) Clinical management of NUT carcinoma (NC) in Germany: Analysis of survival, therapy response, tumor markers and tumor genome sequencing in 35 adult patients. *Lung Cancer* 2024; 189(): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=4.5; Typ=Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't; Kloker LD, Sidiras M, Flaadt T, Brecht IB, Deinzer CKW, Groß T, Benzler K, Zender L, Lauer UM
- 158) Exagamglogene Autotemcel for Transfusion-Dependent β -Thalassemia. *N Engl J Med* 2024; 390(18): 1663-1676; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=96.2; Typ=Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't;Multicenter Study;Clinical Trial, Phase III; Locatelli F, Lang P, Wall D, Meisel R, Corbacioglu S, Li AM, de la Fuente J, Shah AJ, Carpenter B, Kwiatkowski JL, Mapara M, Liem RI, Cappellini MD, Algeri M, Kattamis A, Sheth S, Grupp S, Handgretinger R, Kohli P, Shi D, Ross L, Bobruff Y, Simard C, Zhang L, Morrow PK, Hobbs WE, Frangoul H, CLIMB THAL-111 Study Group
- 159) Prophylactic and long-lasting efficacy of senolytic CAR T cells against age-related metabolic dysfunction. *Nat Aging* 2024; 4(3): 336-349; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=17.0; Typ=Journal Article; Amor C, Fernández-Maestre I, Chowdhury S, Ho YJ, Nadelia S, Graham C, Carrasco SE, Nnuji-John E, Feucht J, Hinterleitner C, Barthet VJA, Boyer JA, Mezzadra R, Wereski MG, Tuveson DA, Levine RL, Jones LW, Sadelain M, Lowe SW
- 160) Somatic mouse models of gastric cancer reveal genotype-specific features of metastatic disease. *Nat. Cancer* 2024; 5(2): 315-329; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=23.5; Typ=Journal Article; Leibold J, Tsanov KM, Amor C, Ho YJ, Sánchez-Rivera FJ, Feucht J, Baslan T, Chen HA, Tian S, Simon J, Wuest A, Wilkinson JE, Lowe SW
- 161) Melanoma of the central nervous system based on neurocutaneous melanocytosis in childhood: A rare but fatal condition. *Pediatr Blood Cancer* 2024; 71(4): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=2.4; Typ=Journal Article; Abele M, Forchhammer S, Eigentler TK, Popescu A, Maschke L, Lohse J, Lehrnbecher T, Behnisch W, Groll AH, Jakob M, Bernbeck B, Brecht IB, Schneider DT
- 162) NUT carcinoma in pediatric patients: Characteristics, therapeutic regimens, and outcomes of 11 cases registered with the German Registry for Rare Pediatric Tumors (STEP). *Pediatr Blood Cancer* 2024; 71(3): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=2.4; Typ=Journal Article; Flaadt T, Wild H, Abele M, Frühwald M, Dirksen U, Classen CF, Seitz C, Redlich A, Lauer UM, Kloker L, Kratz C, Schneider DT, Brecht IB
- 163) Osteosarcoma as a secondary malignancy following rhabdomyosarcoma: A report of 28 affected patients from the Cooperative Osteosarcoma Study Group (COSS). *Pediatr Blood Cancer* 2024; 71(12): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=2.4; Typ=Journal Article; Bielack SS, Mettmann V, Hecker-Nolting S, Borkhardt A, Harges J, Kager L, von Kalle T, Kevric M, Koscielniak E, Kratz CP, Kühne T, Nathrath M, Rossig C, Sorg B, Sparber-Sauer M, Werner M, Blattmann C
- 164) Radiotherapy and long-term sequelae in pediatric patients with parameningeal rhabdomyosarcoma: Results of two Cooperative Weichteilsarkom Studiengruppe (CWS) trials and one registry. *Pediatr Blood Cancer* 2024; 71(1): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=2.4; Typ=Journal Article; Sparber-Sauer M, Dietzschold M, Schönstein A, Heinz A, Vokuhl C, Pajtler KW, Harrabi S, Lin YL, Kalle TV, Hagen R, Ladenstein R, Kazanowska B, Ljungman G, Klingebiel T, Ebinger M, Koscielniak E, Münter M, Timmermann B, CWS Study Group
- 165) Significance of fusion status, Oberlin risk factors, local and maintenance treatment in pediatric and adolescent patients with metastatic rhabdomyosarcoma: Data of the European Soft Tissue Sarcoma Registry SoTiSaR. *Pediatr Blood Cancer* 2024; 71(1): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=2.4; Typ=Journal Article; Heinz AT, Schönstein A, Ebinger M, Fuchs J, Timmermann B, Seitz G, Vokuhl C, Münter M, Pajtler KW, Stegmaier S, von Kalle T, Kratz CP, Ljungman G, Juntti H, Klingebiel T, Koscielniak E, Sparber-Sauer M, Cooperative Weichteilsarkom Studiengruppe
- 166) Characterization of PRAME immunohistochemistry reveals lower expression in pediatric melanoma compared to adult melanoma. *Pigment Cell Melanoma Res* 2024; 37(4): 453-461; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=3.9; Typ=Journal Article;Comparative Study; Forchhammer S, Aebischer V, Lenders D, Seitz CM, Schroeder C, Liebmann A, Abele M, Wild H, Bien E, Krawczyk M, Schneider DT, Brecht IB, Flatz L, Hahn M
- 167) Precise CRISPR-Cas9 gene repair in autologous memory T cells to treat familial hemophagocytic lymphohistiocytosis. *Sci Immunol* 2024; 9(92): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=17.6; Typ=Journal Article; Li X, Wirtz T, Weber T, Lebedin M, Lowenstein ED, Sommermann T, Zach A, Yasuda T, de la Rosa K, Chu VT, Schulte JH, Müller I, Kocks C, Rajewsky K
- 169) Immunocytokines with target cell-restricted IL-15 activity for treatment of B cell malignancies. *Sci Transl Med* 2024; 16(737): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=15.8; Typ=Journal Article; Zekri L, Hagelstein I, Märklin M, Klimovich B, Christie M, Lindner C, Kämereit S, Prakash N, Müller S, Stotz S, Maurer A, Greve C, Schmied B, Atar D, Rammensee HG, Jung G, Salih HR
- 170) A novel approach to guide GD2-targeted therapy in pediatric tumors by PET and [64Cu]Cu-NOTA-ch14.18/CHO. *Theranostics* 2024; 14(3): 1212-1223; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=12.4; Typ=Journal Article; Trautwein NF, Schwenck J, Seitz C, Seith F, Calderón E, von Beschwitz S, Singer S, Reischl G, Handgretinger R, Schäfer J, Lang P, Pichler BJ, Schulte JH, la Fougère C, Dittmann H
- 171) Adenovirus- and cytomegalovirus-specific adoptive T-cell therapy in the context of hematologic cell transplant or HIV infection - A single-center experience. *Transpl Infect Dis* 2024; 26(4): ; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=2.6; Typ=Journal Article; Obermaier B, Braun C, Hensen L, Ahmad O, Faul C, Lang P, Bethge W, Lengerke C, Vogel W
- 172) Expression of the tumor antigens NY-ESO-1, tyrosinase, MAGE-A3, and TPTE in pediatric and adult melanoma: a retrospective case control study. *Virchows Arch* 2024; 485(2): 335-346; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2023=3.4; Typ=Journal Article; Bien E, Kunc M, Schneider DT, Cuk K, Büttel I, Flemmig C, Peters M, Laible M, Brück P, Türeci Ö, Sahin U, Flatz L, Brecht IB

- 173) Genetic landscape of pediatric acute liver failure of indeterminate origin. Lenz D, Schlieben LD, Shimura M, Bianzano A, Smirnov D, Kopajtic R, Berutti R, Adam R, Aldrian D, Baric I, Baumann U, Bozbulut NE, Brugger M, Brunet T, Bufler P, Burnytc B, Calvo PL, Crushell E, Dalgiç B, Das AM, Dezsöfi A, Distelmaier F, Fichtner A, Freisinger P, Garbade SF, Gaspar H, Goujon L, Hadzic N, Hartleif S, Hegen B, Hempel M, Henning S, Hoernig A, Houwen R, Hughes J, Iorio R, Iwanicka-Pronicka K, Jankofsky M, Junge N, Kanavaki I, Kansu A, Kaspar S, Kathemann S, Kelly D, Kirsacioğlu CT, Knoppke B, Kohl M, Köbel H, Kölker S, Konstantopoulou V, Krylova T, Kuloğlu Z, Kuster A, Laass MW, Lainka E, Lurz E, Mandel H, Mayerhanser K, Mayr JA, McKiernan P, McClean P, McLin V, Mention K, Müller H, Pasquier L, Pavlov M, Pechatnikova N, Peters B, Petković Ramadža D, Piekutowska-Abramczuk D, Pilic D, Rajwal S, Rock N, Roetig A, Santer R, Schenk W, Semenova N, Sokollik C, Sturm E, Taylor RW, Tschiedel E, Urbonas V, Urreiziti R, Vermehren J, Vockley J, Vogel GF, Wagner M, van der Woerd W, Wortmann SB, Zakharova E, Hoffmann GF, Meitinger T, Murayama K, Stauffer C, Prokisch H. *Hepatology*. 2024 May 1;79(5):1075-1087. doi: 10.1097/HEP.0000000000000684. Epub 2023 Nov 16. PMID: 37976411 Free PMC article.
- 174) Efficacy and safety of odevixibat in patients with Alagille syndrome (ASSERT): a phase 3, double-blind, randomised, placebo-controlled trial. Ovchinsky N, Aumar M, Baker A, Baumann U, Bufler P, Cananzi M, Czubkowski P, Durmaz Ö, Fischer R, Indolfi G, Karnsakul WW, Lacaille F, Lee WS, Maggiore G, Rosenthal P, Ruiz M, Sokal E, Sturm E, van der Woerd W, Verkade HJ, Wehrman A, Clemson C, Yu Q, Ni Q, Ruvido J, Manganaro S, Mattsson JP. *Lancet Gastroenterol Hepatol*. 2024 Jul;9(7):632-645. doi: 10.1016/S2468-1253(24)00074-8. Epub 2024 Apr 23. PMID: 38670135 Free article. *Clinical Trial*.
- 175) Incidence, management and outcomes in hepatic artery complications after paediatric liver transplantation: protocol of the retrospective, international, multicentre HEPATIC Registry. Li W, van der Doef HPJ, Wildhaber BE, Marra P, Bravi M, Pinelli D, Minetto J, Dip M, Sierre S, de Santibañes M, Ardiles V, Uno JW, Hardikar W, Bates S, Goh L, Aldrian D, Seisenbacher J, Vogel GF, Neto JS, Antunes da Fonseca E, Magalhães Costa C, Ferreira CT, Nader LS, Farina MA, Dajani KZ, Parente A, Bigam DL, Liang TB, Bai X, Zhang W, Gonsorčíková L, Froněk J, Bohuš Š, Franchi-Abella S, Gonzales E, Guérin F, Junge N, Baumann U, Richter N, Hartleif S, Sturm E, Rajakannu M, Palaniappan K, Rela M, Pawaria A, Rajakrishnan H, Surendran S, Kumar M, Agarwal S, Gupta S, Asthana S, Bandewar V, Raichurkar K, Spada M, Monti L, Alterio T, Yanagi Y, Uchida H, Komine R, Evans H, Carr-Boyd P, Duncan D, Stefanowicz M, Latka-Grot J, Kolesnik A, Broering DC, Raptis DA, Ann H Marquez K, Mali V, Aw M, Beretta M, Van der Schyff F, Quintero-Bernabeu J, Mercadal-Hally M, Larrarte K M, Andres AM, Hernandez-Oliveros F, Frauca E, Casswall T, Jorns C, Delle M, Gupte G, Sharif K, McGuirk S, Superina R, Caicedo JC, Jaramillo C, Bitterfeld L, Kastenber Z, Shah AA, Domenick B, Acord MR, Mazariegos GV, Soltys K, DiNocria J, Antala S, Florman SS, Buchholz BM, Herden U, Fischer L, Dierckx RAJO, Hartog H, ... See abstract for full author list → *BMJ Open*. 2024 Jun 12;14(6):e081933. doi: 10.1136/bmjopen-2023-081933. PMID: 38866577 Free PMC article.
- 176) The disrupted molecular circadian clock of monocytes and macrophages in allergic inflammation. Teppan J, Schwanzler J, Rittchen S, Bärnthaler T, Lindemann J, Nayak B, Reiter B, Luschnig P, Farzi A, Heinemann A, Sturm E. *Front Immunol*. 2024 May 28;15:1408772. doi: 10.3389/fimmu.2024.1408772. eCollection 2024. PMID: 38863703 Free PMC article.
- 177) Mononuclear cell composition and activation in blood and mucosal tissue of eosinophilic esophagitis. Gruden E, Kienzl M, Ristic D, Kindler O, Kaspret DM, Schmid ST, Kargl J, Sturm E, Doyle AD, Wright BL, Baumann-Durchschein F, Konrad J, Blesl A, Schlager H, Schicho R. *Front Immunol*. 2024 Jan 22;15:1347259. doi: 10.3389/fimmu.2024.1347259. eCollection 2024. PMID: 38318168 Free PMC article.
- 178) Role of high-volume plasmapheresis in the management of paediatric acute liver failure. Hilberath J, Camelli V, Hofer C, Hartleif S, Nadalin S, Peters M, Kumpf M, Bevot A, Zirngibl M, Weitz M, Sturm E. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2024 Jun;78(6):1364-1373. doi: 10.1002/jpn3.12211. Epub 2024 Apr 16. PMID: 38623928
- 179) Indications and successes of intestinal transplantation in children in the 21st century: A retrospective cohort study. Lacaille F, Boluda ER, Gupte G, Hind J, Sturm E, Hilberath J, Herlenius G, D'Antiga L, Pietrobattista A, Hernandez F, Sharif K, Vilca-Melendez H, Nadalin S, Colledan M, Chardot C. *Clin Nutr ESPEN*. 2024 Aug;62:247-252. doi: 10.1016/j.clnesp.2024.05.025. Epub 2024 Jun 3. PMID: 38857151
- 180) Practical Considerations for Odevixibat Treatment in Patients with Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis: A Single-Center Case Series. Marx M, Hartleif S, Hilberath J, Berg CP, Tsiflikas I, Singer S, Sturm E. *J Clin Med*. 2024 Dec 10;13(24):7508. doi: 10.3390/jcm13247508. PMID: 39768432 Free PMC article.
- 181) Vascular rehabilitation in children with chronic intestinal failure reduces the risk of central-line associated bloodstream infections and catheter replacements. Hilberath J, Sieverding L, Urla C, Michel J, Busch A, Tsiflikas I, Slavetinsky C, Hartleif S, Schunn M, Winkler F, Riegger F, Fuchs J, Sturm E, Warmann S. *Clin Nutr*. 2024 Jul;43(7):1636-1641. doi: 10.1016/j.clnu.2024.05.026. Epub 2024 May 17. PMID: 38801807 Free article.
- 182) Impact of COVID-19 on paediatric chronic intestinal failure: A tertiary care children's hospital experience. Hilberath J, Mast AS, Scherer S, Fuchs J, Schulte J, Sturm E, Warmann S, Slavetinsky C. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2024 May;78(5):1171-1179. doi: 10.1002/jpn3.12158. Epub 2024 Mar 13. PMID: 38477361
- 183) Wiechers C, Sowula J, Kreutzer K, Schwarz CE, Weise C, Krimmel M, Koos B, Poets CF. (2024), Prospective cohort study on facial profile changes in infants with Robin sequence and healthy controls. *World J Pediatr*. 20(6):581-589, doi.org/10.1007/s12519-024-00797-z
- 184) Krimmel M, Naros A (2024), Rekonstruktion der Oberlippe und der Unterlippe. *Plastische Chirurgie, Klinik und Praxis: Kopf und Hals IV: 1-12* (Ed. Fuchs, Rennekampf), *Ergänzungslieferung Juli 2024*,
- 185) Mr. Victor Lodewyck van Roey, Aebele B. Mink van der Molen, Prof., PhD, MD; Irene M.J. Mathijssen, Prof., PhD, MD; Ilze Akota, Prof., PhD, MD, DDS; Catherine de Blacam, MD; Corstiaan C Breugem, Prof., PhD, MD; Eduardo M. Craveiro Matos, Prof., PhD, MD; Kata Dávidovics, MD; Caroline Dissaux, PhD, MD, DDS; Krzysztof Dowgierd, PhD, MD, DDS; Andreja Eberlinc, PhD, MD, DDS; Malin Hakelius, PhD, MD; Arja Heliövaara, PhD; Greet Hens, Prof., PhD, MD; Roman H. Khonsari, Prof., PhD, MD, DDS; Michael Krimmel, Prof., PhD, MD, DDS; Sonja Lux, PhD, MD, DDS; Hans Mark, PhD, MD; Fabio Mazzoleni, PhD, MD, DDS; Maria Costanza Meazzini, Prof., PhD; Montserrat Munill Ferrer, MD, DDS; Marloes E. Nienhuijs, MD, DDS; Petra Peterson, PhD, MD; Katherine Piacentile, PhD, MD, DDS; Josep Rubio Palau, PhD, MD, DDS; Hans Christian Sylvester-Jensen, PhD, MD;

- Victor Zafra Vallejo, PhD, MD, DDS; Sarah L Versnel, PhD, MD (2024) Between Unity and Disparity: Current Treatment Protocols for Common Orofacial Clefts in European Expert Centres, *J Oral Maxillofac Surg.* 12:S0901-5027(24)00447-8. doi: 10.1016/j.ijom.2024.12.001. Online ahead of print.
- 186) Christina Weismann, Alexander B. Xepapadeas, Marit Bockstedte, Bernd Koos, Michael Krimmel, Christian F. Poets, Maite Aretxabaleta (2024) Complete digital workflow for manufacturing presurgical orthodontic palatal plates in newborns and infants with cleft lip and palate, *Journal of Functional Biomaterials* 15(10): 301; <https://doi.org/10.3390/jfb15100301>
- 187) Weismann, C., Schmidt, M., Effert, J., Slavicek, G., Slavicek, F., Schulz, M. C., Poets, C.P., Koos, B., Aretxabaleta, M. (2024). Influence of Malocclusion and Orthodontic Treatment on the Masticatory Efficiency of Patients with Craniofacial Disorders. *Helvion*, 10(6).
- 188) Weismann, C., Heise, K., Aretxabaleta, M., Cetindis, M., Koos, B., & Schulz, M. C. (2024). Mini-Implant Insertion Using a Guide Manufactured with Computer-Aided Design and Computer-Aided Manufacturing in an Adolescent Patient Suffering from Tooth Eruption Disturbance, *Bioengineering* 2024, 11(1), 91; <https://doi.org/10.3390/bioengineering11010091>
- 189) Weismann, C., Schmidt, M., Effert, J., Schulz, M.C., Poets, C.F., Koos, B., Aretxabaleta, M. (2025) Effects of malocclusion and orthodontic treatment on quality of life among orthodontic patients with craniofacial disorder compared to healthy controls, *J Orofac Orthop.* <https://doi.org/10.1007/s00056-024-00571-w>
- 190) Payer D., Krimmel, M., Reinert, S., Koos, B., Weise, H., Weise, C. (2024) Oral health-related quality of life in patients with cleft lip and/or palate and Robin Sequence. *J Orofac Orthop* 2024 Mar;85(2):98-109, doi.org/10.1007/s00056-022-00414-6
- 191) Naros A, Schulz M, Finke H, Reinert S, Krimmel M. (2024) Autologous Tooth Transplantation in Craniofacial Malformations. *Cleft Palate Craniofac J.* 61(9):1429-1438, doi: 10.1177/10556656231170997
- 192) Bacher M, Pham T, Pham M, Koos B, Krimmel M. (2024) Integrative Kieferorthopädie – interdisziplinäre Therapieansätze bei seltenen und syndromalen Erkrankungen. *Zahnärzteblatt Baden-Württemberg*, 11-12/2024: 26-29
- 193) Vetter J, Lim K, Dijkstra TMH, Dargaville PA, Kohlbacher O, Macke JH, Poets CF. Neonatal apnea and hypopnea prediction in infants with Robin sequence with neural additive models for time series. *PLOS Digit Health.* 2024 Dec 13;3(12):e0000678. doi: 10.1371/journal.pdig.0000678. PMID: 39671454; PMCID: PMC11642933.
- 194) Resnick CM, de Gijssel J, Jindal S, Quante M, Poets C, Katz E, Wiechers C. Comparative effectiveness of pre-epiglottic baton plates and mandibular distraction in infants with Robin sequence. *Plast Reconstr Surg.* 2024 Nov 19. doi: 10.1097/PRS.00000000000011887. Epub ahead of print. PMID: 39560157.
- 195) Zipfel J, Ferraris KP, Thompsom A, Singhal A. Intraoperative Ultrasound in Endoscopic Sagittal Suture Synostosis to Optimize Incision Planning and Avoid Misdiagnosis. *J Craniofac Surg.* 2025 Jan-Feb 01;36(1):37-40. doi: 10.1097/SCS.00000000000010560. Epub 2024 Aug 29. PMID: 39207132.
- 196) Perioperative Observations and Outcome in Surgical Treatment of Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumors. Zipfel J, Teller-mann J, Ferraris KP, Grimm F, Bornemann A, Bender B, Dittmann H, Schäfer J, Nikolaou K, Ladurner R, Steger V, Tatagiba M, Schuhmann MU, Gugel I. *Cancers (Basel).* 2024 Nov 7;16(22):3757. doi: 10.3390/cancers16223757. PMID: 39594712 Free PMC article.
- 197) Cerebral autoregulation monitoring in neonates and infants after cardiac surgery with cardiopulmonary bypass - comparison of single ventricle and biventricular physiology. Methner M, Schwaneberg B, Wikidal B, Schmid S, Zipfel J, Iller M, Schuhmann MU, Georgiev YH, Magunia H, Berger R, Schlensak C, Nordmeyer J, Neunhoeffler F. *Front Pediatr.* 2025 Mar 28;13:1540870. doi: 10.3389/fped.2025.1540870. eCollection 2025. PMID: 40224386 Free PMC article.
- 198) Comparison of 1D and 3D volume measurement techniques in NF2-associated vestibular schwannoma monitoring. Gugel I, Aboutaha N, Pfluegler B, Ernemann U, Schuhmann MU, Tatagiba M, Grimm F. *Sci Rep.* 2025 Jan 17;15(1):2313. doi: 10.1038/s41598-025-85386-4. PMID: 39824854 Free PMC article. Neurophysiological identification and differentiation between the motor and sensory roots in pediatric spinal cord lipoma surgery. Lutz K, Müller T, Grunt S, Scherer C, Schuhmann MU, Zeino M, Vulcu S, Hakim A, Wermelinger J, Abut PAA, Pospieszny K, Raabe A, Schucht P, Seidel K. *Childs Nerv Syst.* 2024 Dec 6;41(1):37. doi: 10.1007/s00381-024-06673-5. PMID: 39641801 Free PMC article.
- 199) Perioperative Observations and Outcome in Surgical Treatment of Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumors. Zipfel J, Teller-mann J, Ferraris KP, Grimm F, Bornemann A, Bender B, Dittmann H, Schäfer J, Nikolaou K, Ladurner R, Steger V, Tatagiba M, Schuhmann MU, Gugel I. *Cancers (Basel).* 2024 Nov 7;16(22):3757. doi: 10.3390/cancers16223757. PMID: 39594712 Free PMC article.
- 200) Pediatric low-grade gliomas. Constantini S, Bouffet E, Schuhmann MU. *Childs Nerv Syst.* 2024 Oct 2. doi: 10.1007/s00381-024-06634-y. Online ahead of print. PMID: 39354242 No abstract available.
- 201) Pediatric low-grade gliomas. Constantini S, Bouffet E, Schuhmann MU. *Childs Nerv Syst.* 2024 Oct;40(10):3001. doi: 10.1007/s00381-024-06619-x. Epub 2024 Sep 23. PMID: 39311930 No abstract available.
- 202) Role of surgery in the treatment of pediatric low-grade glioma with various degrees of brain stem involvement. Lorincz KN, Gorodezki D, Schittenhelm J, Zipfel J, Teller-mann J, Tatagiba M, Ebinger M, Schuhmann MU. *Childs Nerv Syst.* 2024 Oct;40(10):3037-3050. doi: 10.1007/s00381-024-06561-y. Epub 2024 Aug 15. PMID: 39145885 Free PMC article.
- 203) Dissecting the Natural Patterns of Progression and Senescence in Pediatric Low-Grade Glioma: From Cellular Mechanisms to Clinical Implications. Gorodezki D, Schuhmann MU, Ebinger M, Schittenhelm J. *Cells.* 2024 Jul 19;13(14):1215. doi: 10.3390/cells13141215. PMID: 39056798 Free PMC article. Review.
- 204) Role of intraoperative ultrasound and MRI to aid grade of resection of pediatric low-grade gliomas: accumulated experience from 4 centers. Dietvorst S, Narayan A, Agbor C, Hennigan D, Gorodezki D, Bianchi F, Mallucci C, Frassanito P, Padayachy L, Schuhmann MU. *Childs Nerv Syst.* 2024 Oct;40(10):3165-3172. doi: 10.1007/s00381-024-06532-3. Epub 2024 Jul 16. PMID: 39012356
- 205) Adaption of neurosurgical resection patterns for pediatric low-grade glioma spanning two decades-Report from the German LGG-studies 1996-2018. Kelety T, Thomale UW, Kandels D, Schuhmann MU, El Damaty A, Krauss J, Frühwald MC, Driever PH,

- Witt O, Bison B, Warmuth-Metz M, Pietsch T, Schmidt R, Gnekow AK. *Cancer Med.* 2024 Jun;13(12):e7417. doi: 10.1002/cam4.7417. PMID: 38923198 Free PMC article.
- 206) Surgical options of chiasmatic hypothalamic glioma: a relevant part of therapy in an interdisciplinary approach for tumor control. Karbe AG, Gorodezki D, Schulz M, Tietze A, Gruen A, Driever PH, Schuhmann MU, Thomale UW. *Childs Nerv Syst.* 2024 Oct;40(10):3065-3074. doi: 10.1007/s00381-024-06498-2. Epub 2024 Jun 25. PMID: 38918262 Free PMC article.
- 207) A multi-institutional series of a novel, recurrent TRIM24::MET fusion-driven infant-type hemispheric glioma reveals significant clinico-pathological heterogeneity. Gorodezki D, Chiang J, Viaene AN, Sievers P, Schmid S, Holzer U, Paulsen F, Schuhmann MU, Witt O, Schittenhelm J, Ebinger M. *Acta Neuropathol Commun.* 2024 Jun 21;12(1):101. doi: 10.1186/s40478-024-01817-9. PMID: 38902810 Free PMC article.
- 208) BCOR::CREBBP fusion in malignant neuroepithelial tumor of CNS expands the spectrum of methylation class CNS tumor with BCOR/BCOR(L1)-fusion. Ebrahimi A, Waha A, Schittenhelm J, Gohla G, Schuhmann MU, Pietsch T. *Acta Neuropathol Commun.* 2024 Apr 18;12(1):60. doi: 10.1186/s40478-024-01780-5. PMID: 38637838 Free PMC article. Review.
- 209) Case report: Solitary mass of the sciatic nerve confirmed as a primary extranodal manifestation of diffuse large B-cell lymphoma in a geriatric patient. Becker H, Vogelsberg A, Feucht D, Estler A, Tafrazi D, Schittenhelm J, Milla J, Kurz S, Fend F, Tatagiba M, Schuhmann MU, Hurth H. *Front Oncol.* 2024 Mar 22;14:1354073. doi: 10.3389/fonc.2024.1354073. eCollection 2024. PMID: 38585009 Free PMC article.
- 210) Prognostic utility and characteristics of MIB-1 labeling index as a proliferative activity marker in childhood low-grade glioma: a retrospective observational study. Gorodezki D, Zipfel J, Bevoat A, Nägele T, Ebinger M, Schuhmann MU, Schittenhelm J. *J Cancer Res Clin Oncol.* 2024 Apr 5;150(4):178. doi: 10.1007/s00432-024-05701-w. PMID: 38580878 Free PMC article.
- 211) Loss of symmetric cell division of apical neural progenitors drives DENND5A-related developmental and epileptic encephalopathy. Banks E, Francis V, Lin SJ, Kharfallah F, Fonov V, Lévesque M, Han C, Kulasekaran G, Tuznik M, Bayati A, Al-Khater R, Alkuraia FS, Argyriou L, Babaei M, Bahlo M, Bakhshoodeh B, Barr E, Bartik L, Bassiony M, Bertrand M, Braun D, Buchert R, Budetta M, Cadieux-Dion M, Calame DG, Cope H, Cushing D, Efthymiou S, Elmaksoud MA, El Said HG, Froukh T, Gill HK, Gleeson JG, Gogoll L, Goh ES, Gowda VK, Haack TB, Hashem MO, Hauser S, Hoffman TL, Hogue JS, Hosokawa A, Houlden H, Huang K, Huynh S, Karimiani EG, Kaulfuß S, Korenke GC, Kritzer A, Lee H, Lupski JR, Marco EJ, McWalter K, Minassian A, Minassian BA, Murphy D, Neira-Fresneda J, Northrup H, Nyaga DM, Oehl-Jaschkowitz B, Osmond M, Person R, Pehlivan D, Petree C, Sadleir LG, Saunders C, Schoels L, Shashi V, Spillmann RC, Srinivasan VM, Torbati PN, Tos T; Undiagnosed Diseases Network; Zaki MS, Zhou D, Zweier C, Trempe JF, Durcan TM, Gan-Or Z, Avoli M, Alves C, Varshney GK, Maroofian R, Rudko DA, McPherson PS. *Nat Commun.* 2024 Aug 22;15(1):7239. doi: 10.1038/s41467-024-51310-z. PMID: 39174524 Free PMC article.
- 212) Population-Based Evidence for the Use of Serum Neurofilaments as Individual Diagnostic and Prognostic Biomarkers in Amyotrophic Lateral Sclerosis. Witzel S, Huss A, Nagel G, Rosenbohm A, Rothenbacher D, Peter RS, Bänzner H, Börtlein A, Dempewolf S, Schabet M, Hecht M, Kohler A, Opherck C, Naegele A, Sommer N, Lindner A, Alexudis C, Bachhuber F, Halbgebauer S, Brenner D, Ruf W, Weiland U, Mayer B, Schuster J, Dorst J, Tumani H, Ludolph AC; and the ALS Registry Swabia Study Group. *Ann Neurol.* 2024 Dec;96(6):1040-1057. doi: 10.1002/ana.27054. Epub 2024 Aug 23. PMID: 39177232, INTERPRETATION: Population-based assessment enhances the utility of particularly serum NfL as a diagnostic and prognostic biomarker in ALS and improves the translation of findings from controlled cohorts to real-world populations. *ANN NEUROL* 2024;96:1040-1057
- 213) Allogeneic hematopoietic cell transplantation for adult metachromatic leukodystrophy: a case series. Riedel A, Faul C, Reuss K, Schröder JC, Lang PJ, Lengerke C, Weissert N, Hengel H, Gröschel S, Schoels L, Bethge WA. *Blood Adv.* 2024 Mar 26;8(6):1504-1508. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011836. PMID: 38330194 Free PMC article.
- 214) Loss of symmetric cell division of apical neural progenitors drives DENND5A-related developmental and epileptic encephalopathy. Banks E, Francis V, Lin SJ, Kharfallah F, Fonov V, Levesque M, Han C, Kulasekaran G, Tuznik M, Bayati A, Al-Khater R, Alkuraia FS, Argyriou L, Babaei M, Bahlo M, Bakhshoodeh B, Barr E, Bartik L, Bassiony M, Bertrand M, Braun D, Buchert R, Budetta M, Cadieux-Dion M, Calame D, Cope H, Cushing D, Efthymiou S, Elmaksoud MA, El Said HG, Froukh T, Gill HK, Gleeson JG, Gogoll L, Goh ES, Gowda VK, Haack TB, Hashem MO, Hauser S, Hoffman TL, Hogue JS, Hosokawa A, Houlden H, Huang K, Huynh S, Karimiani EG, Kaulfuß S, Korenke GC, Kritzer A, Lee H, Lupski JR, Marco EJ, McWalter K, Minassian A, Minassian BA, Murphy D, Neira-Fresneda J, Northrup H, Nyaga D, Oehl-Jaschkowitz B, Osmond M, Person R, Pehlivan D, Petree C, Sadleir LG, Saunders C, Schoels L, Shashi V, Spillman RC, Srinivasan VM, Torbati PN, Tos T; Undiagnosed Diseases Network; Zaki MS, Zhou D, Zweier C, Trempe JF, Durcan TM, Gan-Or Z, Avoli M, Alves C, Varshney GK, Maroofian R, Rudko DA, McPherson PS. *medRxiv [Preprint].* 2024 Jan 31:2022.08.23.22278845. doi: 10.1101/2022.08.23.22278845. Update in: *Nat Commun.* 2024 Aug 22;15(1):7239. doi: 10.1038/s41467-024-51310-z. PMID: 38352438 Free PMC article. Preprint.
- 215) Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. Schwartz O, Vill K, Pfaffenlehner M, Behrens M, Weiß C, Johannsen J, Friese J, Hahn A, Ziegler A, Illsinger S, Smitka M, von Moers A, Kölbl H, Schreiber G, Kaiser N, Wilichowski E, Flotats-Bastardas M, Husain RA, Baumann M, Köhler C, Trollmann R, Schwerin-Nagel A, Eisenkölbl A, Schimmel M, Flegler M, Kauffmann B, Wiegand G, Baumgartner M, Rauscher C, Cirak S, Gläser D, Bernert G, Hagenacker T, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Müller-Felber W, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Pechmann A; SMARTCARE study group. *JAMA Pediatr.* 2024 Jun 1;178(6):540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492. PMID: 38587854 Free PMC article. Clinical Trial.
- 216) Next-generation phenotyping integrated in a national framework for patients with ultrarare disorders improves genetic diagnostics and yields new molecular findings. Schmidt A, Danyel M, Grundmann K, Brunet T, Klinkhammer H, Hsieh TC, Engels H, Peters S, Knaus A, Moosa S, Averdunk L, Boschann F, Sczakiel HL, Schwartzmann S, Mensah MA, Pantel JT, Holtgrewe M, Bösch A, Weiß C, Weinhold N, Suter AA, Stoltenburg C, Neugebauer J, Kallinich T, Kaindl AM, Holzhauser S, Bühner C, Bufler P, Kornak U, Ott CE, Schülke M, Nguyen HHP, Hoffjan S, Grasemann C, Rothoefel T, Brinkmann F, Matar N, Sivalingam S, Perne C, Mangold E, Kreiss M, Cremer K, Betz RC, Mücke M, Grigull L, Klockgether T, Spier I, Heimbach A, Bender T, Brand F, Stieber C, Morawiec AM, Karakostas P, Schäfer VS, Bernsen S, Weydt P, Castro-Gomez S, Aziz A, Grobe-Einsler M, Kimmich O, Kobeleva X, Önder D, Lesmann H, Kumar S, Tacik P, Basin MA, Incardona P, Lee-Kirsch MA, Berner R, Schuetz C, Körholz J, Kretschmer T, Di Donato

- N, Schröck E, Heinen A, Reuner U, Hanßke AM, Kaiser FJ, Manka E, Munteanu M, Kuechler A, Cordula K, Hirtz R, Schlapakow E, Schlein C, Lisfeld J, Kubisch C, Herget T, Hempel M, Weiler-Normann C, Ullrich K, Schramm C, Rudolph C, Rillig F, Groffmann M, Muntau A, Tibelius A, Schwaibold EMC, Schaaf CP, Zawada M, Kaufmann L, Hinderhofer K, Okun PM, Kotzaeridou U, Hoffmann GF, Cho... See abstract for full author list → *Nat Genet.* 2024 Aug;56(8):1644-1653. doi: 10.1038/s41588-024-01836-1. Epub 2024 Jul 22. PMID: 39039281 Free PMC article.
- 217) Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene abeparvovec in children with spinal muscular atrophy in the D-A-CH-region: a population-based observational study. Weiß C, Becker LL, Friese J, Blaschek A, Hahn A, Illsinger S, Schwartz O, Bernert G, Hagen MV, Husain RA, Goldhahn K, Kirschner J, Pechmann A, Flotats-Bastardas M, Schreiber G, Schara U, Plecko B, Trollmann R, Horber V, Wilichowski E, Baumann M, Klein A, Eisenkölbl A, Köhler C, Stettner GM, Cirak S, Hasselmann O, Kaindl AM, Garbade SF, Johannsen J, Ziegler A; SMARtCARE and Swiss-Reg-NMD study group. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Oct 7;47:101092. doi: 10.1016/j.lanep.2024.101092. eCollection 2024 Dec. PMID: 39434961 Free PMC article.
- 218) Ultrasound-guided initial diagnosis and follow-up of pediatric idiopathic intracranial hypertension. Kerscher SR, Zipfel J, Haas-Lude K, Bevot A, Schuhmann MU. *Pediatr Radiol.* 2024 May;54(6):1001-1011. doi: 10.1007/s00247-024-05905-9. Epub 2024 Mar 20. PMID: 38506946 Free PMC article.
- 219) RORA-neurodevelopmental disorder: A unique triad of developmental disabilities, cerebellar anomalies, and myoclonic seizures. Talarico M, de Bellescize J, De Wachter M, Le Guillou X, Le Meur G, Egloff M, Isidor B, Cogné B, Beysen D, Rollier P, Fradin M, Pasquier L, Guella I, Hickey SE, Benke PJ, Shillington A, Kumps C, Vanakker O, Gerkes EH, Lakhani S, Romanova I, Kanivets I, Brugger M, Vill K, Caylor RC, Skinner C, Tinker RJ, Stöckberg T, Nümann A, Haack TB, Deininger N, Hengel H, Jury J, Conrad S, Mercier S, Yoon G, Tsuboyama M, Barcia G, Gitiaux C, Rio M, Bevot A, Redon S, Uguen K, Wonneberger A, Schulz A, Timmann D, Karłowicz DH, Chatron N, Carnevale A, Mahida S, Öunap K, Kury S, Cabet S, Lesca G. *Genet Med.* 2025 Apr;27(4):101347. doi: 10.1016/j.gim.2024.101347. Epub 2024 Dec 17. PMID: 39707840 Free article.
- 220) Child-to-adult transition: a survey of current practices within the European Reference Network for Rare Neurological Diseases (ERN-RND). Nanetti L, Kearney M, Boesch S, Stovickova L, Ortigoza-Escobar JD, Macaya A, Gomez-Andres D, Roze E, Molnar MJ, Wolf NI, Darling A, Vasco G, Bertini E, Indelicato E, Neubauer D, Haack TB, Sagi JC, Danti FR, Sival D, Zanni G, Kolk A, Boespflug-Tanguy O, Schols L, van de Warrenburg B, Vidailhet M, Willemsen MA, Buizer AI, Orzes E, Ripp S, Reinhard C, Moroni I, Mariotti C; ERN-RND Working Group for Management of Transition. *Neurol Sci.* 2024 Mar;45(3):1007-1016. doi: 10.1007/s10072-023-07101-3. Epub 2023 Oct 19. PMID: 37853291
- 221) A further case of AFG2B-related neurodevelopmental disorder with hearing loss and microcephaly allows further clarification of pathogenicity of the variant c.1313T>C, p.(Leu438Pro). Grosch S, Kehrer M, Riess O, Bevot A, Haack TB. *Mol Genet Genomic Med.* 2024 Jan;12(1):e2310. doi: 10.1002/mgg3.2310. Epub 2023 Oct 30. PMID: 37902276 Free PMC article.
- 222) Transorbital point-of-care ultrasound versus fundoscopic papilledema to support treatment indication for potentially elevated intracranial pressure in children. Kerscher SR, Zipfel J, Haas-Lude K, Bevot A, Tellermann J, Schuhmann MU. *Childs Nerv Syst.* 2024 Mar;40(3):655-663. doi: 10.1007/s00381-023-06186-7. Epub 2023 Nov 14. PMID: 37962632 Free PMC article.
- 223) Influence of sex and disease etiology on the development of papilledema and optic nerve sheath extension in the setting of intracranial pressure elevation in children. Kerscher SR, Tellermann J, Zipfel J, Bevot A, Haas-Lude K, Schuhmann MU. *Brain Spine.* 2023 Dec 12;4:102729. doi: 10.1016/j.bas.2023.102729. eCollection 2024. PMID: 38510611 Free PMC article.
- 224) Unravelling undiagnosed rare disease cases by HiFi long-read genome sequencing. Steyaert W, Sagath L, Demidov G, Yépez VA, Esteve-Codina A, Gagneur J, Ellwanger K, Derks R, Weiss M, den Ouden A, van den Heuvel S, Swinkels H, Zomer N, Steehouwer M, O'Gorman L, Astuti G, Neveling K, Schüle R, Xu J, Synofzik M, Beijer D, Hengel H, Schöls L, Claeys KG, Baets J, Van de Vondel L, Ferlini A, Selvatici R, Morsy H, Saeed Abd Elmaksoud M, Straub V, Müller J, Pini V, Perry L, Sarkozy A, Zaharieva I, Muntoni F, Bugiardini E, Polavarapu K, Horvath R, Reid E, Lochmüller H, Spinazzi M, Savarese M; Solve-RD DITF-ITHACA; Solve-RD DITF-Euro-NMD; Solve-RD DITF-RND; Solve-RD DITF-EpiCARE; Matalonga L, Laurie S, Brunner HG, Graessner H, Beltran S, Ossowski S, Vissers LELM, Gilissen C, Hoischen A. *medRxiv [Preprint]*. 2024 May 4:2024.05.03.24305331. doi: 10.1101/2024.05.03.24305331. Update in: *Genome Res.* 2025 Apr 14;35(4):755-768. doi: 10.1101/gr.279414.124. PMID: 38746462 Free PMC article. Preprint.
- 225) The state-of-the-art of N-of-1 therapies and the IRDiRC N-of-1 development roadmap. Jonker AH, Tataru EA, Graessner H, Dimmock D, Jaffe A, Baynam G, Davies J, Mitkus S, Iliach O, Horgan R, Augustine EF, Bateman-House A, Pasmooij AMG, Yu T, Synofzik M, Douville J, Lapteva L, Brooks PJ, O'Connor D, Aartsma-Rus A; N-of-1 Task Force of the International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC). *Nat Rev Drug Discov.* 2025 Jan;24(1):40-56. doi: 10.1038/s41573-024-01059-3. Epub 2024 Nov 4. PMID: 39496921 Review.
- 226) Global health for rare diseases through primary care. Baynam G, Hartman AL, Letinturier MCV, Bolz-Johnson M, Carrion P, Grady AC, Dong X, Dooms M, Dreyer L, Graessner H, Granados A, Groza T, Houwink E, Jamuar SS, Vasquez-Loarte T, Tumiene B, Wiafe SA, Bjornson-Pennell H, Groft S. *Lancet Glob Health.* 2024 Jul;12(7):e1192-e1199. doi: 10.1016/S2214-109X(24)00134-7. PMID: 38876765 Free article.
- 227) An interconnected data infrastructure to support large-scale rare disease research. Johansson LF, Laurie S, Spalding D, Gibson S, Ruvolo D, Thomas C, Piscia D, de Andrade F, Been G, Bijlsma M, Brunner H, Cimerman S, Dizjikan FY, Ellwanger K, Fernandez M, Freeberg M, van de Geijn GJ, Kanninga R, Maddi V, Mehtarizadeh M, Neerincx P, Ossowski S, Rath A, Roelofs-Prins D, Stok-Benjamins M, van der Velde KJ, Veal C, van der Vries G, Wadsley M, Warren G, Zurek B, Keane T, Graessner H, Beltran S, Swertz MA, Brookes AJ; Solve-RD consortium. *Gigascience.* 2024 Jan 2;13:giae058. doi: 10.1093/gigascience/giae058. PMID: 39302238 Free PMC article.
- 228) Structural variant calling and clinical interpretation in 6224 unsolved rare disease exomes. Demidov G, Laurie S, Torella A, Piluso G, Scala M, Morleo M, Nigro V, Graessner H, Banka S; Solve-RD consortium; Lohmann K, Ossowski S. *Eur J Hum Genet.* 2024 Aug;32(8):998-1004. doi: 10.1038/s41431-024-01637-4. Epub 2024 May 31. PMID: 38822122 Free PMC article.
- 229) Comprehensive reanalysis for CNVs in ES data from unsolved rare disease cases results in new diagnoses. Demidov G, Yaldiz B, Garcia-Pelaez J, de Boer E, Schuermans N, Van de Vondel L, Paramonov I, Johansson LF, Musacchia F, Benetti E, Bullich G,

- Sablauskas K, Beltran S, Gilissen C, Hoischen A, Ossowski S, de Voer R, Lohmann K, Oliveira C, Topf A, Vissers LELM; Solve-RD Consortium; Laurie S. *NPJ Genom Med.* 2024 Oct 26;9(1):49. doi: 10.1038/s41525-024-00436-6. PMID: 39461972 Free PMC article.
- 230) Advancing ASO therapies from development to implementation. Schuele R, Synofzik M, Graessner H, Aartsma-Rus A. *Nat Med.* 2024 Oct;30(10):2725-2726. doi: 10.1038/s41591-024-03217-x. PMID: 39271846 No abstract available.
- 231) Framework for Multistakeholder Patient Registries in the Field of Rare Diseases: Focus on Neurogenetic Diseases. Schoenmakers DH, van den Berg S, Timmers L, Adang LA, Bäumer T, Bosch A, van de Castele M, Datema MR, Dekker H, Donnelly C, Driessens MHE, Graessner H, Greger V, Haddad T, Höglinger GU, van den Hout H, Jonker C, Langeveld M, Lambert LJ, Neacy E, Nieuwland M, Klockgether T, van der Knaap MS, Papadopoulou A, Plueschke K, van Rijn S, Rosenberg N, Saunier-Vivar EF, Dos Santos Vieira B, Hollak CEM, Goettsch WG, Wolf NI. *Neurology.* 2024 Sep 24;103(6):e209743. doi: 10.1212/WNL.000000000209743. Epub 2024 Aug 22. PMID: 39173102 Free PMC article.
- 232) Pharmacotherapy for behavioural manifestations in frontotemporal dementia: An expert consensus from the European Reference Network for Rare Neurological Diseases (ERN-RND). Wittebrood C, Boban M, Cagnin A, Capellari S, De Winter FL, Djamshidian A, González MM, Hjerfjord LE, Krajcovicova L, Krüger J, Levin J, Reetz K, Rodriguez ER, Rohrer J, Van Langenhove T, Reinhard C, Graessner H, Rusina R, Saracino D, Houot M, Seelar H, Vandenberghe R. *Eur J Neurol.* 2024 Dec;31(12):e16446. doi: 10.1111/ene.16446. Epub 2024 Oct 24. PMID: 39447217 Free PMC article.
- 233) Model matchmaking via the Solve-RD Rare Disease Models & Mechanisms Network (RDMM-Europe). Ellwanger K, Brill JA, de Boer E, Efthymiou S, Elgersma Y, Icmat M, Lecoquierre F, Lobato AG, Morleo M, Ori M, Schaffer AE, Vitobello A, Wells S, Yalcin B, Zhai RG, Sturm M, Zurek B, Graessner H, Bermejo-Sánchez E, Evangelista T, Hoogerbrugge N, Nigro V, Schüle R, Verloes A, Brunner H, Campeau PM, Lasko P, Riess O. *Lab Anim (NY).* 2024 Jul;53(7):161-165. doi: 10.1038/s41684-024-01395-2. PMID: 38914824 Free PMC article.
- 234) Consensus Recommendations for Clinical Outcome Assessments and Registry Development in Ataxias: Ataxia Global Initiative (AGI) Working Group Expert Guidance. Klockgether T, Synofzik M; AGI working group on COAs and Registries. *Cerebellum.* 2024 Jun;23(3):924-930. doi: 10.1007/s12311-023-01547-z. Epub 2023 Apr 5. PMID: 37020147 Free PMC article. Review.
- 235) Recommendations for optimal interdisciplinary management and healthcare settings for patients with rare neurological diseases. Graessner H, Reinhard C, Bäumer T, Baumgärtner A, Brockmann K, Brüggemann N, Bültmann E, Erdmann J, Heise K, Höglinger G, Hüning I, Kaiser FJ, Klein C, Klopstock T, Krägeloh-Mann I, Kraemer M, Luedtke K, Mücke M, Musacchio T, Nadke A, Osmanovic A, Ritter G, Röse K, Schippers C, Schöls L, Schüle R, Schulz JB, Sproß J, Stasch E, Wunderlich G, Münchau A. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Feb 13;19(1):62. doi: 10.1186/s13023-024-03023-1. PMID: 38347616 Free PMC article.
- 236) Current management of primary mitochondrial disorders in EU countries: the European Reference Networks survey. Mancuso M, Lopriore P, Lamperti C, Klopstock T, Rahman S, Licchetta L, Kornblum C, Wortmann SB, Dollfus H, Papadopoulou MT, Arzimanoglou A, Scarpa M, Graessner H, Evangelista T. *J Neurol.* 2024 Feb;271(2):835-840. doi: 10.1007/s00415-023-12017-1. Epub 2023 Oct 13. PMID: 37831128 Free PMC article.
- 237) Dystonia management across Europe within ERN-RND: current state and future challenges. Centen LM, Pinter D, van Egmond ME, Graessner H, Kovacs N, Koy A, Perez-Dueñas B, Reinhard C, Tijssen MAJ, Boesch S. *J Neurol.* 2023 Feb;270(2):797-809. doi: 10.1007/s00415-022-11412-4. Epub 2022 Oct 6. PMID: 36201015 Free PMC article.
- 238) Quality assurance for next-generation sequencing diagnostics of rare neurological diseases in the European Reference Network. Maver A, Lohmann K, Borovečki F, Wolstenholme N, Taylor RL, Spielmann M, Haack TB, Gerberding M, Peterlin B, Graessner H. *Eur J Hum Genet.* 2024 Aug;32(8):1014-1021. doi: 10.1038/s41431-024-01639-2. Epub 2024 Jun 5. PMID: 38839988 Free PMC article.
- 239) Phenotypic similarity-based approach for variant prioritization for unsolved rare disease: a preliminary methodological report. Lagorce D, Lebreton E, Matalonga L, Hongnat O, Chahdil M, Piscia D, Paramonov I, Ellwanger K, Köhler S, Robinson P, Graessner H, Beltran S, Lucano C, Hanauer M, Rath A. *Eur J Hum Genet.* 2024 Feb;32(2):182-189. doi: 10.1038/s41431-023-01486-7. Epub 2023 Nov 6. PMID: 37926714 Free PMC article.
- 240) Inventory of current practices regarding hematopoietic stem cell transplantation in metachromatic leukodystrophy in Europe and neighboring countries. Schoenmakers DH, Mochel F, Adang LA, Boelens JJ, Calbi V, Eklund EA, Grønborg SW, Fumagalli F, Groeschel S, Lindemans C, Sevin C, Schöls L, Ram D, Zerem A, Graessner H, Wolf NI. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Feb 7;19(1):46. doi: 10.1186/s13023-024-03075-3. PMID: 38326898 Free PMC article.