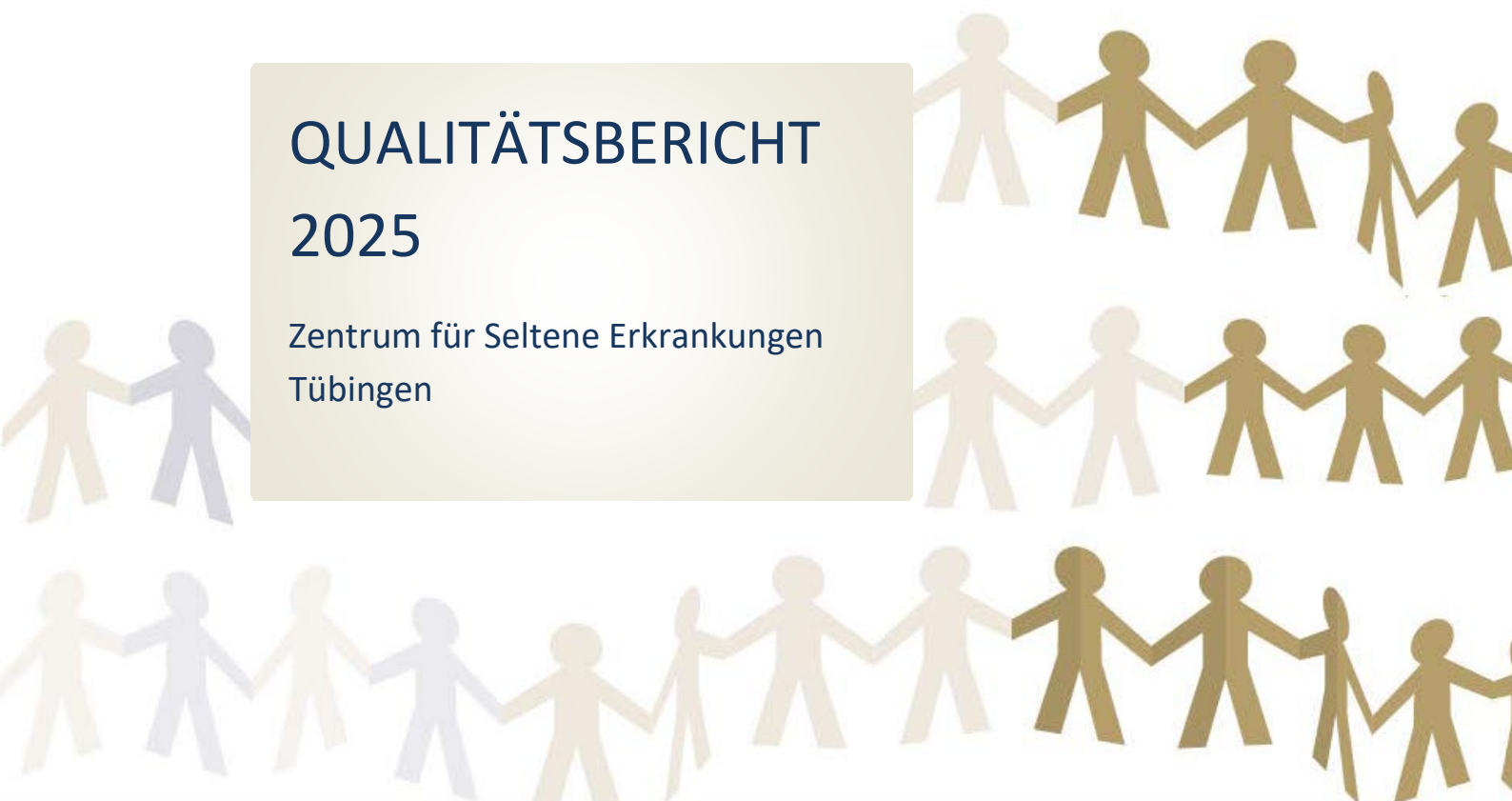




Behandlungs- und
Forschungszentrum für
Seltene Erkrankungen
Universitätsklinikum
Tübingen

QUALITÄTSBERICHT 2025

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 2025	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	12
2.8	Register und Biobanken	15
2.8.1	Koordinierte internationale Register am ZSE Tübingen.....	15
2.8.2	Koordinierte nationale Register am ZSE Tübingen	18
2.9	Forschungstätigkeit.....	19
2.10	Publikationen	19
2.11	Qualitätsverbessernde Maßnahmen	19
ANHANG		21

Dokumenten-ID:	Qualitätsbericht-2025
Version:	1.0
Erstelldatum:	15-Mai-2026

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 2025 wurden in den Spezialambulanzen des ZSE Tübingen über 9.000 Kinder, Jugendliche und Erwachsene entlang eines strukturierten Behandlungspfades versorgt.



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 gezielten 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.

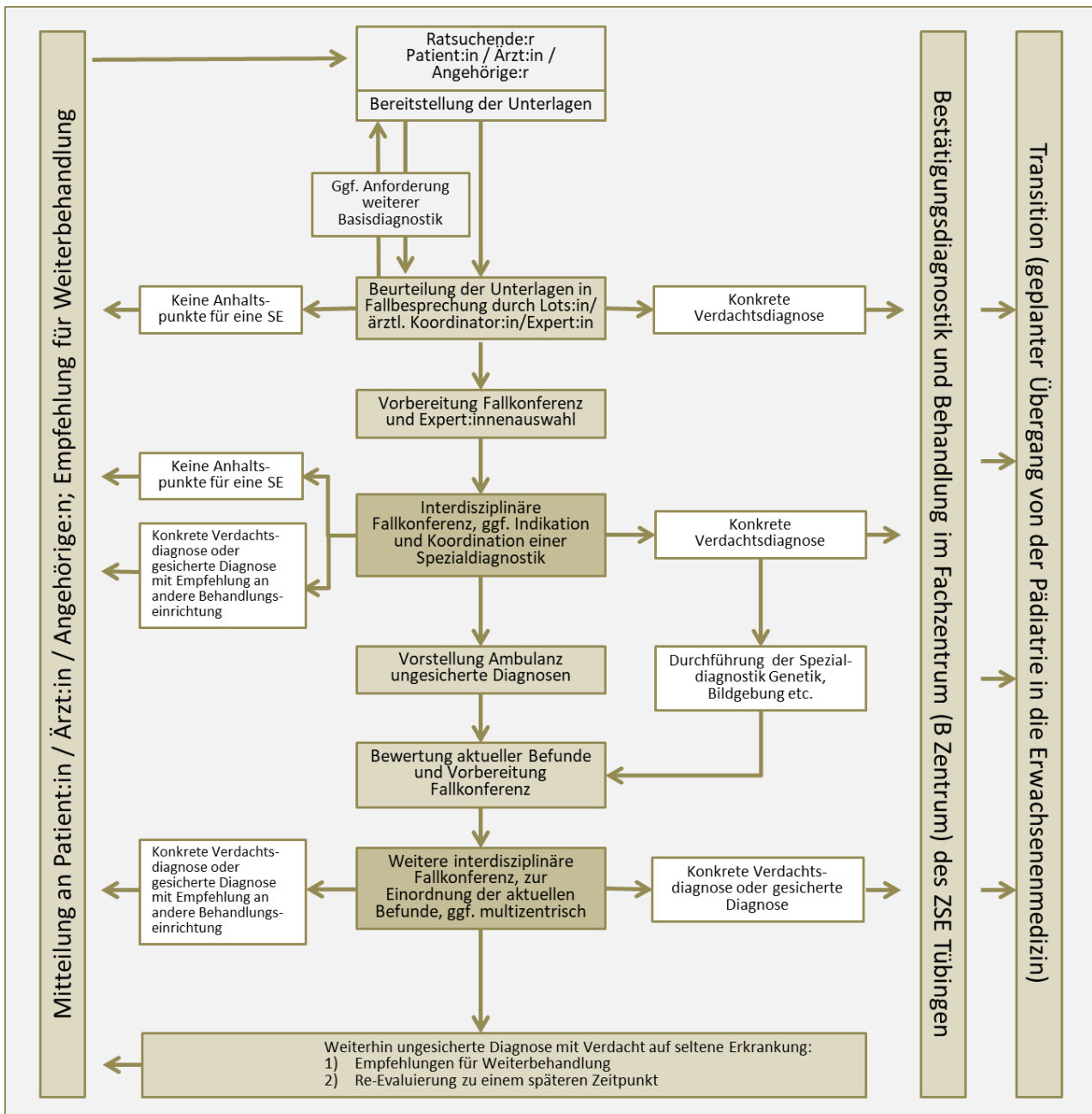
² <https://www.zse-tuebingen.de>

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.



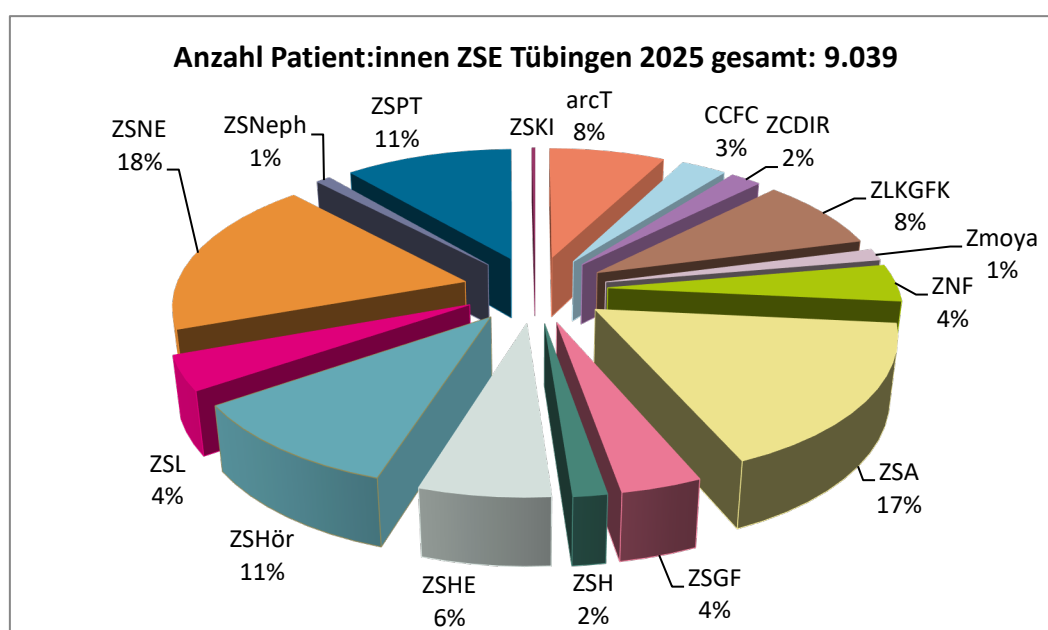
Durch die vernetzte Arbeitsweise und den Einsatz moderner genetischer Diagnostikverfahren konnte die Diagnoserate für Menschen mit seltenen Erkrankungen deutlich gesteigert werden – für 30 bis 50% der Patient:innen kann derzeit eine Diagnose gestellt werden.

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 (2018–2024), welches in Tübingen koordiniert wurde. 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

Diese in Solve-RD strukturierten, interdisziplinäre Workshops – sogenannte Solvathons – sollen nun in ERDERA („European Rare Disease Research Alliance“)⁵ fortgeführt, europaweit skaliert, stärker in die klinische Versorgung integriert und methodisch erweitert werden. Während Solve-RD eher ein großes Forschungsprojekt mit innovativem Workshop-Format war, will ERDERA daraus eine nachhaltige europäische Struktur für Diagnostik, Training und transnationale Zusammenarbeit machen. Tübingen kommt hier eine Schlüsselrolle zu.

2 Die Arbeit der Fachzentren des ZSE Tübingen

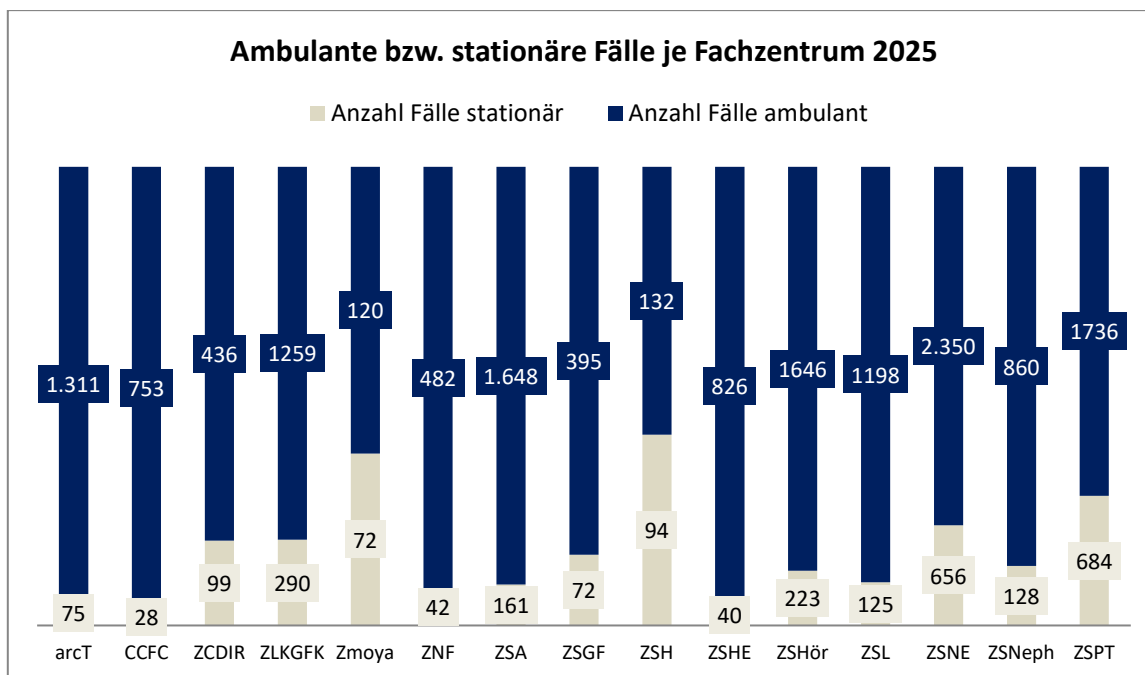
2.1 Anzahl Patient:innen 2025



Im Jahr 2025 versorgte das ZSE Tübingen 9.039 Patient:innen, die von einer seltenen Erkrankung betroffen sind. Die Mehrheit dieser Patient:innen (rund 79%) wurden im ambulanten Sektor betreut.

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

⁵ <https://erdera.org/>



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 Seltene Erkrankungen (**NAMSE**) und hat an der Erarbeitung des Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen mitgewirkt. Dieser Aktionsplan enthält strukturierte Maßnahmen für die Versorgung von Menschen mit einer Seltene Erkrankung.

Weitere Vernetzung erfolgt und erfolgte in national geförderten Forschungs- und Versorgungsforschungsprojekten namens **TRANSLATE NAMSE, ZSE-DUO, CORD** oder **JARDIN**.⁶

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.

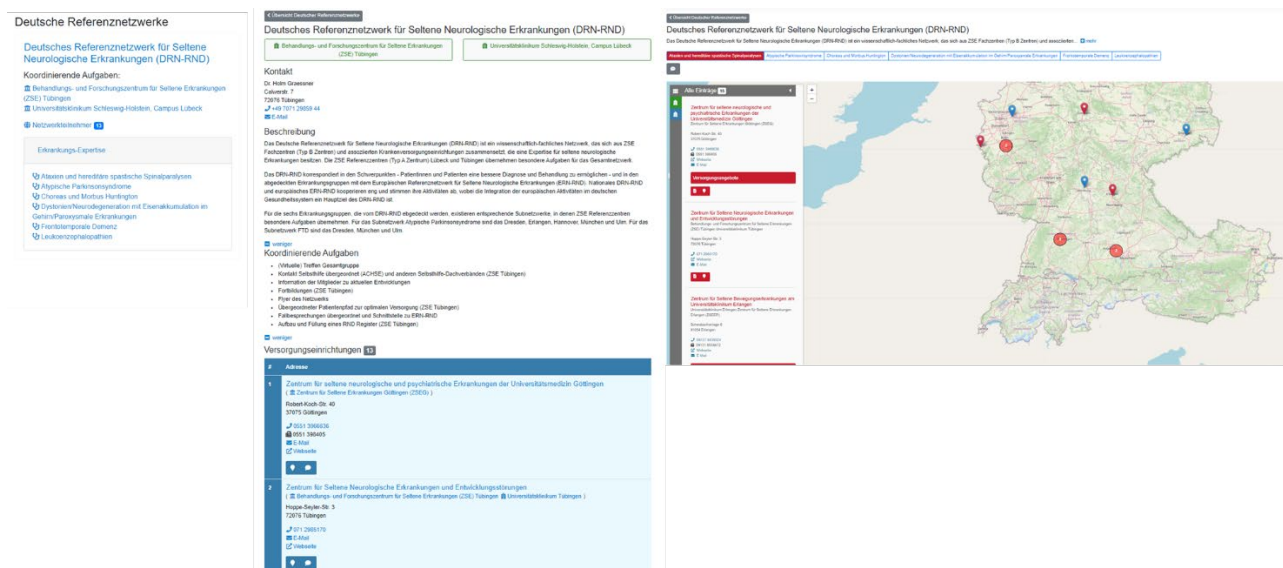
Nach dem Vorbild der Europäischen Referenznetzwerke (**ERN**) formierten sich in Deutschland auch nationale Referenznetzwerke (**DRN**) für seltene Erkrankungen. Durch den Zusammenschluss von nationalen Fachzentren wird Patient:innen der Zugang zu Diagnose und Behandlung seltener und hochkomplexer Erkrankungen 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 2025 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.⁷ Die Seiten rund um die Deutschen Referenznetzwerke werden in den nächsten Jahren weiter ausgebaut und nachhaltig gepflegt werden.



⁶ <https://www.tnamse.de/>; <https://www.ukw.de/behandlungszentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-zese/forschung/zse-duo/>; <https://www.medizininformatik-initiative.de/de/CORD>; <https://jardin-ern.eu/>

⁷ <https://www.se-atlas.de/drn>

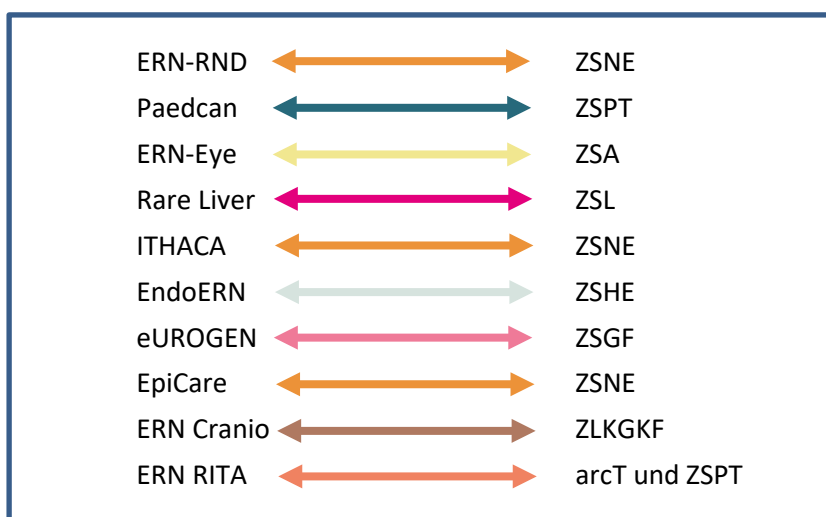
2.3.2 Europäische Initiativen

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 2025 durch die Fachzentren des ZSE Tübingen für 462 stationäre Patient:innen externer Krankenhäuser und Reha-Einrichtungen interdisziplinäre Fallkonferenzen durchgeführt. In 54 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 58 Kolloquien im Jahr 2025.

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 2025 wurden andere Krankenhäuser 791 Fällen beraten. Die Prüfung von Patientenakten anderer Krankenhäuser erfolgte für 125 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 2025 wurden folgende Patienten-Informationsveranstaltungen durchgeführt:

- 27.09.2025 – ZSNE: Veranstaltung für Patient:innen und Eltern seltener neurologischer Erkrankungen
- 01.12.2025 – ZFNS: Let's talk about NF2
- 04.11.2025 – ZSNeph: Informationsveranstaltung für Patient:innen und Eltern chronisch nierenkranker Kinder
- 07.11.2025 – 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 2025 wurden folgende Veranstaltungen durchgeführt:

- 26.03.2025 Klinische Manifestationen, Diagnosekriterien, Diagnostik und Management der ZTR1/ SMARCB1 bedingten Schwannomatose
- 09.04.2025 Die Makula im Fokus
- 07.05.2025 Seltene kindliche Lymphome
- 04.06.2025 Interferonsignatur - ein Werkzeug für Diagnose und Therapiemonitoring bei autoinflammatorischen Erkrankungen?!
- 09.07.2025 Uterustransplantation: der lange Weg von der Idee zur Realität
- 17.09.2025 Interdisziplinäre Therapie der Kieferspalte
- 08.10.2025 Seltene Erkrankungen - Experten-Tipps für die ärztliche Recherche
- 01.10.2025 Seltene Erkrankungen - Experten-Tipps für die ärztliche Recherche
- 19.11.2025 Moyamoya – Bypasschirurgie, assoziierte Erkrankungen und deren Behandlung
- 26.11.2025 Challenges in rare pediatric liver and gastrointestinal diseases
- 03.12.2025 CF-Hepatopathie: Gastroenterologie trifft Radiologie – klinische Perspektiven und bildgebende Diagnostik im Dialog
- 10.12.2025 Septo-Optische Dysplasie
- 17.12.2025 Herausforderungen und Support bei der Diagnose autoinflammatorischer Erkrankungen

In diesen 13 Veranstaltungen konnten knapp 1.200 Ärzt:innen fortgebildet werden, davon kamen 578 Ärzt:innen von externen Einrichtungen.⁸

⁸ <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 2025 der DASNE fand vom 10. – 12. Dezember in Eisenach statt. 100 Neurolog:innen und Expert:innen aus anderen Gesundheitsberufen besuchten diese Tagung.⁹

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 2025 an sieben Terminen statt (21.01.2025, 21.02.2025, 28.03.2025, 09.05.2025, 27.06.2025, 26.09.2025, 24.10.2025). Knapp 600 Ärzt:innen konnten 2025 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:¹⁰

Datum	Veranstaltung	Vortragende	Zentrum Vortragende	Synopsis u. Download d. Zusammenfassung	Diagnose
09.05.25	vFallkonferenz 2025	Pringsheim, Milka	Vogtareuth	Übersichtsvortrag: Diagnostik, Behandlung und Versorgung bei Dravet Syndrom.	
09.05.25	vFallkonferenz 2025	Lerche, Holger Kuster, Elena Müller, Peter	Tübingen	Neue Behandlungsoptionen für CACNA1E-assoziierte Entwicklungsstörung und epileptische Encephalopathie (Translationales Board EKFS PRECISE.net).	CACNA1E
09.05.25	vFallkonferenz 2025	Klimpe, Sven	Nierstein	56-jähriger Patient mit progredienter antäntlicher Gangstörung, leichter kognitiver Einschränkung und Dysarthrie, sowie tetraspastischem Syndrom und Polyneuropathie	Unklare Diagnose
28.03.25	vFallkonferenz 2025	Pröll, Harald	Berlin	Übersichtsvortrag: Antikörper-vermittelte neuropsychiatrische Syndrome.	

2.7.3 Fallbasierte Fortbildungen

Die fallbasierte Fortbildungen im Rahmen des Deutschen Referenznetzwerkes für Seltene Augenerkrankungen sowie durch das Zentrum für Seltene Hörerkrankungen bieten Ärzt:innen eine abwechslungsreiche Möglichkeit, Wissen um seltene Erkrankungen zu erweitern und vertiefen. Das ZSE bietet außerdem

⁹ <https://www.dasne.de/>

¹⁰ <https://dasne.de/fallarchiv/>

Fortbildungen im Stile interaktiver „Dr. House-Seminare“ gemeinsam diskutiert, in denen komplexe gelöste oder auch ungelöste Fälle vorgestellt und diskutiert werden. 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 2025



- DRN-Eye¹¹.
 - 17.01.2025 DRN-EYE: Fallbasierte Fortbildungen
 - 11.04.2025 DRN-EYE: Fallbasierte Fortbildungen
 - 25.07.2025 DRN-EYE: Fallbasierte Fortbildungen
 - 10.10.2025 DRN-EYE: Fallbasierte Fortbildungen

- ZSA- Fallbasierte Fortbildungen mit externer Beteiligung:
 - 23.-24.01.2025 Elektrophysiologie-Kurs
 - 14 - 18.07.2025 Fachgebundene genetische Beratung Neurosensorik

- ZSHÖR- Fallbasierte Fortbildungen mit externer Beteiligung:
 - 07.-11.04.2025 Neurobiologisches Blockpraktikum mit Schwerpunkt seltene Hörerkrankungen
 - 30.05.2025 Genetische Diagnostik bei Innenohrschwerhörigkeit – Einführung und praktische Umsetzung
 - 14.-18.07.2025 Kurs zur fachgebundener genetischen Beratung Neurosensorik
 - 13.09.2025 Symposium Molecular Otology - Gene Therapy

2.7.4 Webinare ERN-RND

Im Jahr 2025 wurden 17 Webinare im Rahmen des ERN-RND¹² angeboten, die offen sind für alle interessierten Fachkräfte im Gesundheitswesen. In diesen Webinaren konnten im Jahr 2025 knapp 800 Fachkräfte fortgebildet werden.

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/news/events/>

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://drn-eye.de/aktivitaeten/>

¹² <https://www.ern-rnd.eu/education-training/online-medical-education-for-rare-neurological-diseases/#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/publications-news-events/events/>

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 kra-niofazi-ale 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.ern-cranio.eu/training-exchanges>

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 1.100 Patienten und 2.300 Visiten.

Erkrankungsgruppe: Autosomal rezessive 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, ab dem 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 Forschungsk Kooperationen, 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 Forschungsverbände geschaffen werden, um eine translationale Forschung zu realisieren. Es ist die Aufgabe von Zentren für Seltene Erkrankungen, diese Forschungsverbände zu initiieren und zu unterstützen.

Ein Baustein hierfür ist die Sichtbarmachung der 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 2025 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 2025 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 Seltenen 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. Sichergestellt ist auch, dass sich das ZSE Tübingen weiterhin für den Ausbau einer guten Versorgung im Bereich der seltenen Erkrankungen einsetzen wird. Im Jahr 2025 wurde das ZSE Tübingen erstmalig erfolgreich re-zertifiziert.

Beispiele der Qualitätssicherung und -verbesserungsprozesse 2025

Betrachteter Prozess	Qualitätsziel	Maßnahmen
Regelmäßige Qualitätszirkel	Regelmäßige Abstimmung und Festlegung neuer Standards und weiterer qualitätsverbessernder Maßnahmen im Rahmen von internen Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen bzw. Zentrumsbesprechungen	
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
Entwicklung und Umsetzung Treatabologe-Prozess am ZSE Tübingen	<p>Recherchen aktueller Therapieoptionen soll Betroffenen mit gesicherter genetischer Diagnose (neue) Therapieoptionen eröffnen.</p> <p>Mögliche Therapien werden von einem Spezialisten-Board evaluiert und bei positiver Bewertung die Erkrankte informiert.</p> <p>Das Projekt bietet eine große Chance, deutlich mehr Menschen eine Therapie anzubieten und ihr Leben dadurch spürbar zu verbessern.</p>	Anträge zur Finanzierung ausarbeiten, Ethikantrag stellen, Versorgungsstruktur und -boards etablieren, parallel KI-unterstützete Recherchetools entwickeln

ANHANG

Studien - Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen 2025

arcT:

- ProKind-Register für AID
- ProKind Registers für chronische nichtbakterielle Osteomyelitis
- REAL(y)long-Register
- Inflacode-Projekt
- Fatigue-Studie
- Telemedizin/Pädassist/Pädexpert:
- Kawasaki-MISC-Studie
- Eurofever Registry. Long-term efficacy and safety of colchicine and anti-IL-1 blockers in FMF
- Pregnancy outcomes after maternal and paternal anti-IL-1 treatment exposure in cryopyrin-associated periodic syndromes (CAPS)
- Sensorineural hearing loss in anti-interleukin-1 treated CAPS patients: risk factors and real-life barriers-an observational study.
- Eurofever Registry for HA20 Diseases
- Burden of fatigue in cryopyrin-associated periodic syndromes
- How Physicians Manage Colchicine-Resistant FMF: Insights from a Multinational Survey in High-Prevalence Countries
- Genotype-Phenotype Correlations in Cryopyrin-Associated Periodic Syndrome Among Turkish Patients in Germany and Turkey
- IDENTIFY FACTORS THAT CONTRIBUTE TO AN EARLIER DIAGNOSIS: ENDING THE DIAGNOSTIC ODYSSEY
- ADDI-Based Assessment of Disease Burden and Growth Patterns in Pediatric CAPS Patients
- PFAPA GWAS Project/NIH
- Periodic Fevers Aphthous Stomatitis Pharyngitis and Cervical Adenitis Management Across Countries
- Genotype-Phenotype Correlations in NLRC4 related diseases
- Truncating RELA variants drive autoinflammation and autoimmunity by impairing the negative feedback control of NF-kB

CCFC:

- SHIELD-Studie; „Radiologische und biochemische Effekte bei Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen unter Supplementation mit dem Nahrungsergänzungsmittel Cholin auf die Cystische Fibrose-assozierte 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:

- ESPED Erhebung zu Chronischem Darmversagen bei Kindern
- Outcome in PIPO patients
- Schlaf von Kindern mit chronischem Darmversagen und deren Eltern
- Nährstoffdefizitstudie bei Kindern mit chronischem Darmversagen
- Cholin-Stoffwechsel bei Kindern mit chronischem Darmversagen

- ESPED Erhebung zu Chronischem Darmversagen bei Kindern

ZLKGKF:

- Übersetzung und Validierung des CLEFT-Q Fragebogens: Reliability und Responsiveness
- Auswirkungen eines einzeitigen vs. zweizeitigen Gaumenverschluss auf das Wachstum des Oberkiefers
- longitudinale Erhebung der PROMs bei Patienten mit Spaltfehlbildung im Rahmen des Tübinger CLEFT-Registers
- Langzeit-Outcome bei Patienten mit Spalt-Fehlbildung
- longitudinale Betrachtung von Patienten mit RS im Rahmen des ERR
- Elterliches Erleben bei Eltern von Betroffenen mit RS
- Lebensqualität bei Kindern mit RS
- Polygraphische Validierung der klinischen Schweregradeinschätzung eines OSAS bei Säuglingen mit RS
- OSAS bei Kindern mit Down-Syndrom: Inzidenz und zeitlicher Verlauf
- In-house workflow for personalized NIV masks for patients with craniofacial disorders
- Evaluation of RS maxillary scans
- Multicentre facial scanning accuracy study ERN cranio
- New digital workflow approach for palatal plates of complex BCLP patients
- pPrädiktive Faktoren für das Outcome bei Kieferspaltosteoplastik

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:

- K Phase III, Multicentre, International Study with a Parallel, Randomised, Double-blind, Placebo-controlled, 2 Arm Design to Assess the Efficacy and Safety of Selumetinib in Adult Participants with NF1 who have Symptomatic, Inoperable Plexiform Neurofibromas (KOMET)

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 (rd-treat): Exploration of new sensitive clinical readouts and biomarkers that can be used as clinical end-points 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
- An Observational Study in Subjects to Follow the Progression of Stargardt Disease Type 1 (STGD1) Caused by Bi-Allelic Autosomal Recessive Mutations in the ATP Binding Cassette Subfamily A Member 4 (ABCA4) Gene (POLARIS)
- Development of photoreceptor-specific perimetry tailored for different retinal diseases (PERIRD)
- Exploratory evaluation of transcorneal electrical stimulation with the next generation device based on sinusoidal currents (SINUSH)
- 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

- 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
- A Two-Year Double-masked, Randomized, Sham-Controlled Study to Evaluate the Efficacy, Safety and Tolerability of Ulteversen in Subjects with Retinitis Pigmentosa (RP) due to Mutations in Exon 13 of the USH2A Gene (LUNA)
- A Double-Masked, Randomized, Placebo-Controlled Paired Eye Study to Evaluate the Efficacy, Safety and Tolerability of Sepofarsen in Subjects with Leber Congenital Amaurosis (LCA) due to the c.2991+1655A>G (p.Cys998X) Mutation in the CEP290 Gene (HYPERION)
- An Open-label Study to Investigate the Safety, Tolerability, and Exposure of Single Ascending Doses of the Anti-sense Oligonucleotide STK-002 in Patients with Autosomal Dominant Optic Atrophy (OSPREY)

ZSGF:

- DFG-Step-up genetische Ursachen genitaler Fehlbildungen
- DSDCare Register im Rahmen des DRN DSD
- ISUTX- Register (Uterustransplantation, international)
- zahlreiche interne Studien
- ERNeUrogen inklusive Register, CPMS-Fälle, Webinare

ZSHE:

- Internationale multizentrische Studie Adults with Silver-Russell Syndrome, metabolische Konsequenzen?
- Dizentrische Studie zum Long-term Outcome bei Kraniopharyngeom und die Bedeutung der Zentrumsbetreuung
- Etablierung eines ELISA zum Nachweis von anti-Gh-Antikörpern bei Kindern mit GH oder LAGH-Therapie
- Retrospektive Untersuchung der Gonadenfunktion bei Jungen mit Silver-Russell-Syndrom
- Prospektive Untersuchung der GH-Spiegel bei Extrem-Frühgeborenen in der Trockenblutkarte
- Molekulargenetik des klinisch unauff. SGA-Kleinwuchses
- Subtile IGF2 Varianten bei Silver-Russell Syndrom

ZSHör:

- AK-OTOF-NHS-002
- CHORD OTOF Studie
- GaviD Sinne Ganzheitliche Versorgungsstützpunkte und interdisziplinäre Diagnostik für Menschen mit Sinnesbehinderungen.
- MedEl CDEXL-Studie

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:

- V ARTEMIS-Studie
- PCH2-Studie
- MLD ERN
- Generate junior
- VGL101 bei ALSP
- VO659 bei SCA1, SCA3 und Chorea Huntington
- Long-Term Safety of Omaveloxolone in Friedreich's Ataxia
- Elamipretide in mitochondrial disease from nuclear DNA mutations
- Vatiquinone in Friedreich's ataxia

- preSPG4: Presymptomatic Hereditary Spastic Paraplegia type 4

ZSNeph:

- ARPKD: Patienten mit ARPKD
- XLH: Patienten mit hypophosphatämischer Rachitis
- Apherese-Register: Patienten zur Plasmapherese/Immunadsorption
- Alter < 18 Jahre
- Ureterabgangsstenose-„Vorstudie“: Patienten mit isolierter NBKS-Erweiterung mit Ureterabgangsstenose
- Neocyst: ARPKD
- Nephronophthise und assoziierte Ziliopathien (NPH-RC)
- Bardet-Biedl-Syndrom (BBS)
- HNF1β-Nephropathie (HNF1β)
- (Kinder und Erwachsene)
- Alport-Syndrom: Early-Pro-Tect
- CERTAIN: Nierentransplantierte Patienten
- DZIF: Patienten zur Nierentransplantation; nur Lebendspende mit Nachbetreuung im UKT/KfH
- Biomarker: Gesunde Vergleichspopulation und CKD IV/V+NTx
- INTENT: Patienten mit Erstdiagnose nephrotisches Syndrom
- ZSE / ERKReg: Patienten mit seltenen nephrologischen Erkrankungen
- CRISPR-Kas9: Patienten mit β-Thalassämie
- Orchard Studie: Patienten mit metachromatischer Leukodystrophie
- CRISPR mit Therakos Cellex: Patienten mit β-Thalassämie
- Studie Roxadustat
- EU-CT-Nummer: 2022-501980-42: Patienten ab CKD G3, keine NTx-Pat., ab 2 Jahren
- Studie Empagliflozin
- EudraCT No.: 2024-512577-27-00: Patienten mit CKD und Proteinurie
- AIRTRAIN: Patienten nach NTx
- Pro-KIDS, NCT05858437: Patienten mit Hämodialyse
- RESTORE, NCT05071131: Patienten mit Hämodialyse
- Pro-HEALTH: Gesunde ProbandInnen mit Propionatintervention
- NTx360°: Patienten nach NTx
- DZIF Tx Kohorte: Patienten nach NTx
- 4C Kohorte: Patienten mit CKD
- KaRe Kids: Patienten mit Risiko für Herzerkrankungen
- CKD-KIDS, NCT04976010: Patienten mit CKD

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"
- 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
- 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 Kur- sen Hochdosis-Chemotherapie (HDCT) verglichen mit fokaler Strahlentherapie in der Konsolidierung.
- LOGGIC/FIREFLY-2: A Phase 3, Randomized, International Multicenter Trial of DAY101 Monotherapy Versus Stand- ard of Care Chemotherapy in Patients with Pediatric Low-Grade Glioma Harboring an Activating RAF Alteration Re- quiring First-Line Systemic Therapy
- AN INTERNATIONAL PROSPECTIVE TRIAL ON HIGH-RISK MEDULLOBLASTOMA IN PATIENTS OLDER THAN 3 YEARS
- 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 ad- vanced, relapsed or refractory solid tumor or lymphoma (KEYNOTE-051)
- "Prospective 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
- Prospective Phase I/II, Single-Arm, Open-Label, Multicentre Study to Evaluate the Safety and Efficacy of Ta- fasitamab (MOR00208) in Pediatric Patients with Relapsed or Refractory Acute B Lineage Leukemia
- Prospective 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 posi- tive solid cancers
- 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 INOTUZUMAB OZOGAMICIN MONOTHERAPY VERSUS ALLR3 FOR INDUCTION TREATMENT OF CHILDHOOD HIGH RISK FIRST RE- LAPSE B-CELL PRECURSOR ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKAEMIA
- INTERNATIONAL MULTICENTER, OPEN-LABEL CLINICAL TRIAL FOR THE TREATMENT OF ACUTE MYELOID LEUKEMIA IN CHILDREN AND ADOLESCENTS
- High-Risk Neuroblastoma Study 2 of SIOP-Europa-Neuroblastoma (SIOPEN)
- FaR-RMS - An overarching study for children and adults with Frontline and Relapsed RhabdoMyoSarcoma

Mitwirkung an Leitlinien und Konsensuspapieren ZSE Tübingen 2025

arcT:

- EULAR/PReS endorsed recommendations for the management of familial Mediterranean fever (FMF)
- Clinical Presentation and Course of Pulmonary Involvement in Chronic Nonbacterial Osteomyelitis
- Periodic Fevers Aphthous Stomatitis Pharyngitis and Cervical Adenitis Management Across Countries
- Transition in die Erwachsenenmedizin: bekannte Herausforderungen neu denken

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
- Clinical consent statement on retinitis pigmentosa

ZSGF:

- Aktualisierung S2k-Leitlinie Varianten und Fehlbildungen der weiblichen Genitalentwicklung, Register Nr. 015/052

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:

- European clinical guidance for the management of adrenal and extra-adrenal paraganglioma in children and adolescents: a consensus by the EXPeRT group.
- Appendiceal neuroendocrine tumors in children and adolescents: The European Cooperative Study Group for Pediatric Rare Tumors (EXPeRT) diagnostic and therapeutic recommendations
- GPOH Guidelines for Diagnosis and First-line Treatment of Patients with Neuroblastic Tumors, update 2025

Publikationen ZSE Tübingen 2025

- 1) Satirer Ö, Henes J, Henes M, Benseler SM, Kuemmerle-Deschner JB. Pregnancy outcomes after maternal and paternal anti-IL-1 treatment exposure in cryopyrin-associated periodic syndromes (CAPS). *Rheumatology (Oxford)*. 2025 Oct 1;64(10):5481-5486. doi: 10.1093/rheumatology/keaf206. PMID: 40411758; PMCID: PMC12494200.
- 2) Satirer Ö, Feist E, Satirer Y, Kuemmerle-Deschner J. Autoinflammatorische Syndrome [Autoinflammatory syndromes]. *Dtsch Med Wochenschr*. 2026 Jan;151(1-02):47-65. German. doi: 10.1055/a-2337-4272. Epub 2025 Dec 10. PMID: 41371246.
- 3) Satirer Ö, Welzel T, Zapf B, Benseler SM, Kuemmerle-Deschner JB. Refining treat-to-target strategies in cryopyrin-associated periodic syndromes: the role of inflammatory markers. *Rheumatology (Oxford)*. 2025 Mar 1;64(3):1523-1527. doi: 10.1093/rheumatology/keae340. PMID: 38970372.
- 4) Satirer Ö, Tropitzsch A, Koitschev A, Hospach T, Benseler SM, Kuemmerle-Deschner JB. Sensorineural hearing loss in anti-interleukin-1 treated CAPS patients: risk factors and real-life barriers-an observational study. *Rheumatology (Oxford)*. 2025 Dec 1;64(12):6359-6365. doi: 10.1093/rheumatology/keaf355. PMID: 40748728; PMCID: PMC12671876.
- 5) Özlem Satirer, Yilmaz Satirer, Anne-Kathrin Gellner, Susanne M. Benseler, Jasmin B. Kuemmerle-Deschner Burden of fatigue in cryopyrin-associated periodic syndromes, <https://doi.org/10.1016/j.ero.2025.03.003>
- 6) Satirer, Ö., Erbis, G., Heck, V. et al. Feasibility and acceptance of KIDSCREEN-52 as a screening tool for unmet needs in children with rare inflammatory diseases. *J Rare Dis* 4, 59 (2025). <https://doi.org/10.1007/s44162-025-00121-x>
- 7) Christiane Reiser, Özlem Satirer, Oana Buzoianu, Verena Heck, Gabi Erbis, Johannes Knitza, Sebastian Saur Transition in die Erwachsenenmedizin: bekannte Herausforderungen neu denken – von internationalen und digitalen Ideen DOI 10.1055/a-2630-3121; *Arthritis + Rheuma*
- 8) Reiser, C., Schnabel, A. & Girschick, H. Chronische nichtbakterielle Osteomyelitis/Osteitis des Kindes- und Jugendalters Chronic nonbacterial osteomyelitis/osteitis of childhood and adolescence *Z Rheumatol* (2025). <https://doi.org/10.1007/s00393-025-01742-9>
- 9) Reiser C, Klotsche J, Schnabel A, Hofmann C, Groesch N, Niewerth M, Minden K, Girschick H. Assessing Disease Activity in Pediatric Chronic Nonbacterial Osteomyelitis: A Proposal for Composite Scoring, Including Inactivity Measures.
- 10) Hofmann C, Holl-Wieden A, Reiser C, Beer M, Raab P, Morbach H, Girschick HJ. Assessing Disease Activity in Pediatric Chronic Nonbacterial Osteomyelitis: A Proposal for Composite Scoring, Including Inactivity Measures. *Pediatr Rheumatol Online J*. 2025 May 13;23(1):50. doi: 10.1186/s12969-025-01106-2. PMID: 40361097; PMCID: PMC12076821.
- 11) Hospach T, Blankenburg F, Heinkele A, Rücklová K, Müller-Abt P, Weller-Heinemann F, Buchtala L, Maier J, Kümmerle-Deschner J, Reiser C, Janda A, Urban A, Berendes R, Skrabl-Baumgartner A, Brunner J, Trauzeddel R, Haas JP, Holl-Wieden A, Morbach H, Schnabel A, Brück N, Hahn G, Emminger W, Valent I, Borchers R, Klemann C, Tsiflikas I, Klotsche J, Minden K, Hedrich CM, von Kalle T. Clinical Presentation and Course of Pulmonary Involvement in Chronic Nonbacterial Osteomyelitis. *ACR Open Rheumatol*. 2025 Jan;7(1):e11799. doi: 10.1002/acr2.11799. PMID: 39876070; PMCID: PMC11774723.
- 12) Brück, N., Reiser, C., Oommen, P.T. et al. Juvenile idiopathische Arthritis – Diagnose und Management. *Z Rheumatol* 84, 140–151 (2025). <https://doi.org/10.1007/s00393-025-01626-y>
- 13) Nadja Lucas, Sophia Weidler, Antonia Eicher, Baerbel Keller, Özlem Satirer, Adam Desrochers, Timothy Ramnarine, Mohammad Mokhtari, Sophie Elstner, Timmy Strauss, View ORCID Profile Simon Mages, Arek Kendirli, Oana Buzoianu, Lina Igel, Tim Niehues, Sandra von Hardenberg, Maria Fasshauer, Rami Abou Jamra, Hagen Ott, Ulrike Hüffmeier, Catharina Schütz, Marisa Bijwaard, Susan Wagner, Paulina Switala, Sarah Koss, Jurek Schultz, Stefanie Kretschmer, Jasmin Kümmerle-Deschner, Christine Wolf, Johanna Klughammer, Min Ae Lee-Kirsch doi: <https://doi.org/10.1101/2025.11.09.687461> Truncating RELA variants drive autoinflammation and autoimmunity by impairing the negative feedback control of NF-κB
- 14) Cam Veysel, Unal Dilara, Sag Erdal, Satirer Ozlem et al. How Physicians Manage Colchicine-Resistant FMF: Insights from a Multinational Survey in High-Prevalence Countries. *The Journal of Rheumatology* 2025-0804
- 15) Satirer, Y.; Satirer, Ö.; Benseler, S.M.; Kuemmerle-Deschner, J.B. Fatigue in Inactive Auto-Inflammatory Diseases and Opportunities for Optimizing Clinical Care: A Single-Center Observational Study. *J. Clin. Med.* 2025, 14, 8268. <https://doi.org/10.3390/jcm14238268>
- 16) Hospach T, Blankenburg F, Heinkele A, Rücklová K, Müller-Abt P, Weller-Heinemann F, Buchtala L, Maier J, Kümmerle-Deschner J, Reiser C, Janda A, Urban A, Berendes R, Skrabl-Baumgartner A, Brunner J, Trauzeddel R, Haas JP, Holl-Wieden A, Morbach H, Schnabel A, Brück N, Hahn G, Emminger W, Valent I, Borchers R, Klemann C, Tsiflikas I, Klotsche J, Minden K, Hedrich CM, von Kalle T. Clinical Presentation and Course of Pulmonary Involvement in Chronic Nonbacterial Osteomyelitis. *ACR Open Rheumatol*. 2025 Jan;7(1):e11799. doi: 10.1002/acr2.11799. PMID: 39876070; PMCID: PMC11774723.
- 17) Ozen S, Sağ E, Oton T, Gül A, Siero Santos C, Bayraktar D, Proft FN, Lachmann HJ, Kuemmerle Deschner J, Gattorno M, Ayaz NA, Karadağ Ö, Yüce S, Kivity S, Georjin-Lavialle S, Sarkisian T, Kallinich T, Hentgen V, Prior Y, Uziel Y, Yardeni Z, Carmona L. EULAR/PReS endorsed recommendations for the management of familial Mediterranean fever (FMF): 2024 update. *Ann Rheum Dis*. 2025 Jun;84(6):899-909. doi: 10.1016/j.ard.2025.01.028. Epub 2025 Apr 9. PMID: 40234174.
- 18) Blank N, Schuetz C, Hufnagel M, Horneff G, Borte M, Kallinich T, Oommen PT, Janda A, Henes J, Weber-Arden J, Stock M, Kuemmerle-Deschner JB. Long-term Effectiveness and Safety of Canakinumab in Patients with TRAPS: Analysis of the RELIANCE Non-Interventional Study. *Rheumatol Ther*. 2025 Nov 26. doi: 10.1007/s40744-025-00809-y. Epub ahead of print. PMID: 41296208.

- 19) Weber ANR, McManus RM, Hornung V, Geyer M, Kuemmerle-Deschner JB, Latz E. The expanding role of the NLRP3 inflammasome from periodic fevers to therapeutic targets. *Nat Immunol.* 2025 Sep;26(9):1453-1466. doi: 10.1038/s41590-025-02230-7. Epub 2025 Aug 18. PMID: 40826276.
- 20) 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.* 2025 Feb;12(1):137-155. doi: 10.1007/s40744-024-00733-7. Epub 2024 Dec 26. PMID: 39724475; PMCID: PMC11751260.
- 21) Sylvain A, Stoehr N, Ma F, Cernijenko A, Schröder M, Khoshouei M, Vogelsanger M, Schoenboerner M, Burke A, Rao P, Solomon JM, Paulk J, Xu L, Dawson J, Begue D, Lefevre P, Ahrne E, Hofmann A, Dickson CJ, Arabin P, Zimmerlin A, Kiffe M, Froehlicher M, Boersig T, Elhajouji A, Brichet M, Menon S, Liu S, Mueller M, Wartchow CA, Lin J, Gloria YC, Dickhöfer S, Weber ANR, Welzel T, Kuemmerle-Deschner J, Farady CJ, Pulz R, Bornancin F, Buckley DL, Bassi ZI. A cereblon-based glue degrader of NEK7 regulates NLRP3 inflammasome in a context-dependent manner. *Cell Chem Biol.* 2025 Jul 17;32(7):955-968.e13. doi: 10.1016/j.chembiol.2025.06.005. Epub 2025 Jul 9. PMID: 40639372.
- 22) Bustaffa M, Bella S, Bayindir Y, Amaryan G, Gallizzi R, Papadopoulou-Alataki E, Fabio G, Assalia N, Amarilyo G, Bakkaloglu S, Jesenak M, Breda L, Anton J, Legger E, Alessio M, Simonini G, Rigante D, Obici L, Kuemmerle-Deschner J, Kasapcopur O, Insalaco A, Glerup M, Frenkel J, Brunner J, Horneff G, Sánchez-Manubens J, Cantarini L, Spagnolo A, Alataki S, Carrabba M, Belder N, Porreca A, Caorsi R, Ruperto N, Gattorno M, Ozen S; Eurofever Registry. Long-term efficacy and safety of colchicine and anti-IL-1 blockers in FMF: results from the Eurofever multicenter observational study. *J Autoimmun.* 2025 May;153:103421. doi: 10.1016/j.jaut.2025.103421. Epub 2025 Apr 18. PMID: 40252570.
- 23) Wilhelmsen K, Deshpande A, Tronnes S, Mahanta M, Banicki M, Cochran M, Cowdin S, Fortney K, Hartman G, Hughes RE, Montgomery R, Portillo CP, Rubin P, Salazar T, Wang Y, Yan S, Morgan BA, Duisembekova A, Riou R, Marleaux M, Hochheiser IV, Buthmann H, Ferber D, Torp J, Wang W, Cranston M, McKee CM, Mawhinney TJ, McKay EC, Eroglu FK, Kümmerle-Deschner J, Weber ANR, Py BF, Geyer M, Coll RC. Discovery of potent and selective inhibitors of human NLRP3 with a novel mechanism of action. *J Exp Med.* 2025 Nov 3;222(11):e20242403. doi: 10.1084/jem.20242403. Epub 2025 Sep 2. PMID: 40892070; PMCID: PMC12404154.
- 24) Wolf J, Kusche Y, Eroglu FK, Kümmerle-Deschner J, Vogl T, Fritz G, Weber ANR, Jorch SK, Roth J, Austermann J. S100A9 promotes inflammasome-dependent autoinflammation by blocking the degradation of SYK tyrosine kinase. *J Leukoc Biol.* 2025 Sep 1;117(9):qiaf129. doi: 10.1093/jleuko/qiaf129. PMID: 40966542.
- 25) Baquet-Walscheid K, Minden K, Niewerth M, Dressler F, Foeldvari I, Foell D, Haas JP, Horneff G, Hospach A, Kallinich T, Kümmerle-Deschner J, Mönkemöller K, Tappeiner C, Windschall D, Klotsche J, Heiligenhaus A. Course of uveitis in children with juvenile idiopathic arthritis (JIA): Five years follow-up data from a prospective multicenter Inception Cohort of Newly diagnosed patients with JIA (ICON-JIA) study. *Arthritis Res Ther.* 2025 Mar 20;27(1):61. doi: 10.1186/s13075-025-03531-w. PMID: 40114262; PMCID: PMC11924706.
- 26) Baquet-Walscheid K, Minden K, Niewerth M, Dressler F, Foeldvari I, Foell D, Haas JP, Horneff G, Hospach A, Kallinich T, Kümmerle-Deschner J, Mönkemöller K, Tappeiner C, Windschall D, Klotsche J, Heiligenhaus A. Course of uveitis in children with juvenile idiopathic arthritis (JIA): Five years follow-up data from a prospective multicenter Inception Cohort of Newly diagnosed patients with JIA (ICON-JIA) study. *Arthritis Res Ther.* 2025 Mar 20;27(1):61. doi: 10.1186/s13075-025-03531-w. PMID: 40114262; PMCID: PMC11924706.
- 27) 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. Schwarz R, Schäfer JF, Utz P, Graepler-Mainka U, Dittmann H, Kraus MS, Esser M.
- 28) The novel CFAbd-Score.kid[©] reveals a significant decline of abdominal symptoms in children with Cystic fibrosis aged 6 through 11 years on Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor - first results. *J Cyst Fibros.* 2025 Sep;24(5):894-902. doi: 10.1016/j.jcf.2025.09.003. Epub 2025 Sep 12. PMID: 40946087. Mainz JG, Sadrieh P, Bechinger L, Duckstein F, Barucha A, Polte L, Naehrlich L, Eickmeier O, van Dullemen S, Graepler-Mainka U, Zagoya C.
- 29) Validation of the CFAbd-Score.kid[©], a Novel gastrointestinal patient reported outcome measure, specific for children with cystic fibrosis. Pauline Sadrieh 1, Lilith Bechinger 1, Franziska Duckstein 1, Anton Barucha 2, Lutz Nährlich 3, Olaf Eickmeier 4, Suzanne van Dullemen 4, Daniel Kemp 5, Berit Mühl 5, Patience Eschenhagen 6, Carsten Schwarz 6, Ute Graepler-Mainka 7, Carlos Zagoya 1, Jochen G Mainz 8
- 30) Choline in Pediatric Nutrition: Assessing Formula, Fortifiers and Supplements Across Age Groups and Clinical Indications. *Nutrients.* 2025 May 9;17(10):1632. doi: 10.3390/nu17101632. PMID: 40431372; PMCID: PMC12113760. Bernhard W, Shunova A, Graepler-Mainka U, Hilberath J, Wiechers C, Poets CF, Franz AR.
- 31) Low Plasma Choline, High Trimethylamine Oxide, and Altered Phosphatidylcholine Subspecies Are Prevalent in Cystic Fibrosis. Bernhard W, Shunova A, Boriga J, Graepler-Mainka U, Hilberath J. Patients with Pancreatic Insufficiency. *Nutrients.* 2025 Feb 28;17(5):868. doi: 10.3390/nu17050868. PMID: 40077735; PMCID: PMC11901616.
- 32) Mucoïd Staphylococcus aureus: A Clinical Trial of Its Prevalence and Association with Lung Function in People with Cystic Fibrosis. *Am J Respir Crit Care Med.* 2025 May;211(5):854-865. doi: 10.1164/rccm.202407-1474OC. PMID: 39918841. Rumpf CH, Janssen T, Hait RJ, Romme K, Decker C, Peters J, Czowalla C, Deiwick S, Görlich D, Dübbens A, Große-Onnebrink J, Kessler C, Küster P, Schültingkemper H, Hebestreit H, Graepler-Mainka U, van Koningsbruggen-Rietschel S, Schildberg T, Renner S, Nährig S, Wollschläger B, Schlegtendal A, Sutharsan S, Stehling F, Junge S, Ballmann M, Schwartbeck B, Kahl BC.
- 33) Hilberath J, Tsiflikas I, Sanders A, et al. Genotype-phenotype correlation and management of Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome: a descriptive cohort study. *Orphanet J Rare Dis.* Published online December 12, 2025. doi:10.1186/s13023-025-04154-9

- 34) Hilberath J, Ballauff A, Rückel A, et al. Direct oral anticoagulant rivaroxaban for secondary prevention of catheter-related thrombosis in children with intestinal failure: real-life data. *Res Pract Thromb Haemost.* 2025;9(7):103231. Published 2025 Oct 22. doi:10.1016/j.rpth.2025.103231
- 35) Hilberath J, Busch A, Schoppmeier U, et al. Small intestinal bacterial overgrowth and dysbiosis in children with intestinal failure: A descriptive cohort study. *JPEN J Parenter Enteral Nutr.* 2025;49(8):964-974. doi:10.1002/jpen.2808
- 36) Norsa, L., Ghirardi, A., Ramos Boluda, E., Guz-Mark, A., Hojsak, I., Hilberath, J., Broekaert, I. J., Sacristán, R. G., Lezo, A., Guerra, P., Poinso, P., Lambe, C., & D'Antiga, L. (2025). Predictors of response and enteral autonomy in children with short bowel syndrome treated with teduglutide: a real-life multicentre cohort study. *EClinicalMedicine*, 85, 103343. <https://doi.org/10.1016/j.eclinm.2025.103343>
- 37) Mari, A., Lindley, K. J., Guz-Mark, A., Hilberath, J., Hojsak, I., Norsa, L., Tabbers, M., Thomassen, R. A., Verduci, E., & Köglmeier, J. (2025). Nutrition practices of children with paediatric intestinal pseudo-obstruction in Europe-A survey by the network for intestinal failure rehabilitation and transplantation in Europe. *Journal of pediatric gastroenterology and nutrition*, 81(4), 952–959. <https://doi.org/10.1002/jpn3.70161>
- 38) Hilberath J, Afrigh O, Illhardt T, et al. Post-endoscopic fever and infection in paediatric patients with intestinal failure. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2025;81(3):736-742. doi:10.1002/jpn3.70141
- 39) Bernhard, W., Shunova, A., Graepler-Mainka, U., Hilberath, J., Wiechers, C., Poets, C. F., & Franz, A. R. (2025). Choline in Pediatric Nutrition: Assessing Formula, Fortifiers and Supplements Across Age Groups and Clinical Indications. *Nutrients*, 17(10), 1632. <https://doi.org/10.3390/nu17101632>
- 40) Demirok, A., Benninga, M. A., Diamanti, A., El Khatib, M., Guz-Mark, A., Hilberath, J., Lambe, C., Norsa, L., Sasdelli, A. S., Sanchez, A. A., Serlie, M., & Tabbers, M. M. (2025). Transition readiness assessment in adolescents and young adults with chronic intestinal failure on home parenteral nutrition: A descriptive cross-sectional study. *JPEN. Journal of parenteral and enteral nutrition*, 49(5), 599–608. <https://doi.org/10.1002/jpen.2747>
- 41) Bernhard W, Shunova A, Boriga J, Graepler-Mainka U, Hilberath J. Low Plasma Choline, High Trimethylamine Oxide, and Altered Phosphatidylcholine Subspecies Are Prevalent in Cystic Fibrosis Patients with Pancreatic Insufficiency. *Nutrients.* 2025;17(5):868. Published 2025 Feb 28. doi:10.3390/nu17050868
- 42) Hilberath, J., Kohl-Sobania, M. & Lieber, J. Pädiatrisches Kurzdarmsyndrom mit chronischem Darmversagen. *Monatsschr Kinderheilkd* 173, 1017–1025 (2025). <https://doi.org/10.1007/s00112-025-02295-6>
- 43) Hilberath, Kohl-Sobania, Pascher, Stolz: Kurzdarmsyndrom - Ernährungstherapie bei Kindern und Erwachsenen; <https://doi.org/10.1007/978-3-662-70596-4>, Published: 10 August 2025
- 44) Whole-brain volumetric analysis in adult Moyamoya patients reveals significant atrophy compared to healthy controls.
- 45) Measuring cerebrovascular reactivity with breath-hold fMRI in patients with Moyamoya angiopathy: MR perfusion based delay correction significantly improves agreement to [(15)O]water PET.
- 46) Quantification of High-Resolution Contrast-Enhanced T1-Weighted Vessel Wall MRI for Predicting Disease Progression in Moyamoya Disease.
- 47) Priglinger C, Stingl K. Pharmakotherapie von hereditären Netzhautdystrophien. *Klin Monbl Augenheilkd.* 2025 Mar;242(3):189-190. German. doi: 10.1055/a-2511-6878. Epub 2025 Mar 24. PMID: 40127652.
- 48) Pfau K, Callizo J, Rossouw P, Gabrani C, Holz F, Charbel Issa P, Kellner U, Strauss R, Kühlewein L, Stingl K, Feltgen N, Pfau M. N-Acetylcystein (NAC) bei Retinitis pigmentosa [N-Acetylcysteine (NAC) for Retinitis pigmentosa]. *Klin Monbl Augenheilkd.* 2025 Mar;242(3):199-204. German. doi: 10.1055/a-2525-4419. Epub 2025 Jan 26. Erratum in: *Klin Monbl Augenheilkd.* 2025 Mar;242(3):e2. doi: 10.1055/a-2587-6864. PMID: 39864434.
- 49) Gerhardt M, Stingl K, Reith M. Pharmakotherapie von ABCA4-assoziierten Netzhautdystrophien [Pharmacotherapy of ABCA4-associated Retinal Dystrophies]. *Klin Monbl Augenheilkd.* 2025 Mar;242(3):205-212. German. doi: 10.1055/a-2533-1009. Epub 2025 Mar 24. PMID: 40127654
- 50) Quinodoz M, Rodenburg K, Cvackova Z, Kaminska K, de Bruijn SE, Iglesias-Romero AB, Boonen EGM, Ullah M, Zomer N, Folcher M, Bijon J, Holtes LK, Tsang SH, Corradi Z, Freund KB, Shliaga S, Panneman DM, Hitti-Malin RJ, Ali M, AlTalibshi A, Andréasson S, Ansari G, Arno G, Astuti GDN, Ayuso C, Ayyagari R, Banfi S, Banin E, Barboni MTS, Bauwens M, Ben-Yosef T, Birch DG, Biswas P, Blanco-Kelly F, Bocquet B, Boon CJF, Branham K, Britten-Jones AC, Bujakowska KM, Cadena EL, Calzetti G, Cancellieri F, Cattaneo L, Issa PC, Chadderton N, Coutinho-Santos L, Daiger SP, De Baere E, de la Cerda B, De Roach JN, De Zaeytijd J, Derks R, Dhaenens CM, Dudakova L, Duncan JL, Farrar GJ, Feltgen N, Fernández-Caballero L, Sallum JMF, Gana S, Garanto A, Gardner JC, Gilissen C, Goto K, González-Duarte R, Griffiths-Jones S, Haack TB, Haer-Wigman L, Hardcastle AJ, Hayashi T, Héon E, Hoischen A, Holtan JP, Hoyng CB, Ibanez MBB 4th, Inglehearn CF, Iwata T, Jones K, Kalatzis V, Kamakari S, Karali M, Kellner U, Knézy K, Klaver CCW, Koenekoop RK, Kohl S, Kominami T, Kühlewein L, Lamey TM, Leroy BP, Martín-Gutiérrez MP, Martins N, Mauring L, Leib R, Lin S, Liskova P, Lopez I, López-Rodríguez VRJ, Mahroo OA, Manes G, McKibbin M, McLaren TL, Meunier I, Michaelides M, Millán JM, Mizobuchi K, Mukherjee R, Nagy ZZ, Neveling K, Ołdak M, Oorsprong M, Pan Y, Papachristou A, Percesepe A, Pfau M, Pierce EA, Place E, Ramesar R, Rasquin FA, Rice GI, Roberts L, Rodríguez-Hidalgo M, Ruiz-Eddera J, Sabir AH, Sajiki AF, Sánchez-Barbero AI, Sarma AS, Sangermano R, Santos CM, Scarpato M, Scholl HPN, Sharon D, Signorini SG, Simonelli F, Sousa AB, Stefanidou M, Stingl K, Suga A, Sullivan LS, Szabó V, Szaflik JP, Taurina G, Toomes C, Tran VH, Tsilimbaris MK, Tsoka P, Vaclavik V, Vajter M, Valeina S, Valente EM, Valentine C, Valero R, van Aerschoot J, van den Born LI, Webster AR, Whelan L, Wissinger B, Yioti GG, Yoshitake K, Zenteno JC, Zeuli R, Zuleger T, Landau C, Jacob AI, Cremers FPM, Lee W, Ellingford JM, Stanek D, Rivolta C, Roosing S. De novo and inherited dominant variants in U4 and U6 snRNAs cause retinitis pigmentosa. *medRxiv [Preprint]*. 2025 Jan 6:2025.01.06.24317169. doi: 10.1101/2025.01.06.24317169. Update in: *Nat Genet.* 2026 Jan;58(1):169-179. doi: 10.1038/s41588-025-02451-4. PMID: 39830270; PMCID: PMC11741465.
- 51) Schmidt RE, Pohodich AE, Birch D, Jones K, Lam BL, Jung EH, Jain N, Georgiou M, Mahroo OA, Webster AR, Michaelides M, Bakall B, Iannaccone A, Vincent A, Parameswarappa DC, Heon E, Scholl HPN, Janeschitz-Kriegl L, Traboulsi EI, Zein W,

- Brooks BP, Cukras C, Hufnagel R, Aleman TS, Sylla MM, Tsang SH, Alabek M, Sahel J, Gorin MB, van Genderen MM, Stingl K, Reith M, Kohl S, Amaral RAS, Sallum JMF, Vincent AL, Hull S, Duncan JL, Hanson JVM, Tedeus M, Maggi J, Graf U, Koller S, Berger W, Gerth-Kahlert C, Marra M, Everett LA, Yang P, Pennesi ME. Variants in CFAP410 cause a range of retinal and skeletal phenotypes. *NPJ Genom Med.* 2025 Apr 17;10(1):32. doi: 10.1038/s41525-025-00489-1. PMID: 40246852; PMID: PMC12006490.
- 52) Pfau K, Callizo J, Rossouw P, Gabrani C, Holz F, Charbel Issa P, Kellner U, Strauss R, Kühlewein L, Stingl K, Feltgen N, Pfau M. Erratum: N-Acetylcystein (NAC) bei Retinitis pigmentosa [Correction: N-Acetylcysteine (NAC) for Retinitis pigmentosa]. *Klin Monbl Augenheilkd.* 2025 Mar;242(3):e2. German. doi: 10.1055/a-2587-6864. Epub 2025 May 6. Erratum for: *Klin Monbl Augenheilkd.* 2025 Mar;242(3):199-204. doi: 10.1055/a-2525-4419. PMID: 40328458
 - 53) 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, Kühlewein 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; PMID: PMC11774682
 - 54) De Angeli P, Spaag S, Shliaga S, Flores-Tufiño A, Ritter M, Nasri M, Stingl K, Kühlewein L, Wissinger B, Kohl S. Single-guide RNA Cas9 and enhanced-deletion Cas9 rescue a recurrent USH2A-related splicing defect. *Mol Ther Nucleic Acids.* 2025 Mar 21;36(2):102523. doi: 10.1016/j.omtn.2025.102523. PMID: 40235854; PMID: PMC11999688.
 - 55) Reichel FF, Fischer MD, Stingl K, Kühlewein L, Seitz I, Peters T, Ziegler M, Wilhelm B, Kohl S, Weisschuh N, Martus P, Seeliger M, Muehlfriedel R, Paquet-Durand F, Tsang SH, Bartz-Schmidt KU, Ueffing M, Zrenner E, Biel M, Wissinger B, Michalakis S; RD-Cure Consortium. Safety and vision outcomes of subretinal gene supplementation therapy in PDE6A-associated retinitis pigmentosa: a non-randomised controlled trial. *Br J Ophthalmol.* 2025 Aug 18;bjo-2024-326480. doi: 10.1136/bjo-2024-326480. Epub ahead of print. PMID: 40825661.
 - 56) Wolfram L, Merle DA, Kühlewein L, Reith M, Kempf M, Stingl K, Haack T, Mazzola P, Poths K, Weisschuh N, Wissinger B, Kohl S, Stingl K. Clinical manifestations of dual-gene variants involving ABCA4 in retinal dystrophies. *BMC Ophthalmol.* 2025 Apr 23;25(1):239. doi: 10.1186/s12886-025-04048-1. PMID: 40269797; PMID: PMC12016100.
 - 57) MacLaren RE, Duncan JL, Fischer MD, Lam BL, Meunier I, Pennesi ME, Sankila EK, Gow JA, Li J, Tsang SF; XOLARIS Study Group. XOLARIS: A 24-Month, Prospective, Natural History Study of 201 Participants with Retinitis Pigmentosa GTPase Regulator-Associated X-Linked Retinitis Pigmentosa. *Ophthalmol Sci.* 2024 Aug 13;5(1):100595. doi: 10.1016/j.xops.2024.100595. PMID: 39493534; PMID: PMC11531613.
 - 58) Weber M, Parmeggiani F, Bremond-Gignac D, Daly A, Lahaye M, Lotery A, Paudel N, Ritter M, de la Rúa ER, Rotenstreich Y, Sankila EM, Stingl K, Van Denderen J, Deneé T, Pungor K. The Impacts of Caregiving for Patients with X-Linked Retinitis Pigmentosa (XLRP): Findings from the EXPLORE XLRP-2 Study. *Adv Ther.* 2025 Jun;42(6):2922-2936. doi: 10.1007/s12325-025-03196-6. Epub 2025 Apr 29. PMID: 40299280; PMID: PMC12085331.
 - 59) Birch DG, Duncan JL, Samarakoon L, Melia M, Audo I, Ayala AR, Cheetham JK, Durham TA, Huckfeldt RM, Maldonado R, Michaelides M, Pennesi ME, Stingl K; Foundation Fighting Blindness Clinical Consortium Investigator Group. Progression of Dark-Adapted Visual Fields Over 3 Years in the Rate of Progression in USH2A-Related Retinal Degeneration (RUSH2A) Study. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2025 Aug 1;66(11):27. doi: 10.1167/iov.66.11.27. PMID: 40792671; PMID: PMC12364011.
 - 60) 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; PMID: PMC11730847.
 - 61) Parmeggiani F, Weber M, Bremond-Gignac D, Daly A, Deneé T, Lahaye M, Lotery A, Paudel N, Ritter M, Rodríguez de la Rúa E, Rotenstreich Y, Sankila EM, Stingl K, Van Denderen J, Pungor K. The burden of X-linked retinitis pigmentosa (XLRP) on patient experience and patient-reported outcomes (PROs): findings from the EXPLORE XLRP-2 study. *Eye (Lond).* 2025 Feb;39(3):578-585. doi: 10.1038/s41433-024-03546-8. Epub 2025 Jan 7. PMID: 39774292; PMID: PMC11794432.
 - 62) Merle DA, Hertens L, Dimopoulos S, Kohl S, Van Haute M, De Baere E, De Bruyne M, Janssens B, Rütther K, Huchzermeyer C, Mazzola P, Nerinckx F, Haack T, Wolfram L, Kempf M, Kühlewein L, Stingl K, Leroy BP, Stingl K. Short-Term Outcomes of Pediatric Patients With Mild Autosomal Recessive RPE65-Associated Retinal Dystrophy Treated With Voretigene Neparvovec. *Transl Vis Sci Technol.* 2025 Aug 1;14(8):8. doi: 10.1167/tvst.14.8.8. PMID: 40757766; PMID: PMC12327541.
 - 63) Stingl K, Priglinger C, Herrmann P. Response to Letter Regarding Our Paper on RPE65-Associated Retinal Dystrophies. *Klin Monbl Augenheilkd.* 2025 Mar;242(3):187. doi: 10.1055/a-2513-1114. Epub 2025 Mar 24. PMID: 40174897.
 - 64) Bodenbender JP, Rickmann A, Stingl K, Kohl S, Kühlewein L. ABCA4-associated disease in childhood and adolescence- a phenotype study. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2025 Oct;263(10):2747-2761. doi: 10.1007/s00417-025-06884-9. Epub 2025 Jul 11. PMID: 40643605; PMID: PMC12583354.
 - 65) 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.* 2025 Nov;242(11):1079-1082. English. doi: 10.1055/a-2255-8098. Epub 2024 Apr 23. PMID: 38653459.
 - 66) Bodenbender JP, Stingl K, Kohl S, Kühlewein L. OCT Biomarkers in a Cohort of Patients With PRPF31-Associated Retinitis Pigmentosa. *J Ophthalmol.* 2025 Sep 7;2025:6629368. doi: 10.1155/joph/6629368. PMID: 40955373; PMID: PMC12433729.

- 67) Merle DA, Cuevas Villanueva V, Righetti G, Jung R, Kempf M, Kohl S, Wissinger B, Kühlewein L, Stingl K, Stingl K. Flavoprotein Fluorescence Imaging in Stargardt Disease: Linking Metabolic Stress to Structural Damage. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2025 Aug 1;66(11):12. doi: 10.1167/iovs.66.11.12. PMID: 40767444; PMCID: PMC12347185.
- 68) Merle DA, Wolfram L, Nasyrov E, Reith M, Kowalski K, Kempf M, Strudel L, Doycheva D, Deuter C, Stingl K, Kühlewein L. A CASE OF ACUTE ZONAL OCCULT OUTER RETINOPATHY UNDER IMMUNOMODULATORY TREATMENT. *Retin Cases Brief Rep*. 2025 Nov 1;19(6):793-798. doi: 10.1097/ICB.0000000000001643. PMID: 39058998; PMCID: PMC12570614.
- 69) Wolfram L, Merle DA, Kühlewein L, Kempf M, Stingl K, Kohl S, Stingl K. Mild RPE65-Associated Inherited Retinal Dystrophies: A Multimodal Clinical and Genetic Evaluation. *Transl Vis Sci Technol*. 2025 Nov 3;14(11):24. doi: 10.1167/tvst.14.11.24. PMID: 41251530; PMCID: PMC12636961.
- 70) Wu V, Roman AJ, Galsterer EL, Ansari G, Erdinest I, Righetti G, Viarbitskaya I, Russell RC, Kim RJ, Charlier J, Pfau K, Stingl K, Banin E, Pfau M, Stingl K, Aleman TS, Cideciyan AV. Measuring Rod- and Cone-Photoreceptor-Specific Vision in Inherited Retinal Diseases Using a Commercial Perimeter. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2025 Oct 1;66(13):31. doi: 10.1167/iovs.66.13.31. PMID: 41104957; PMCID: PMC12534894.
- 71) Czarnek-Chudzik A, Righetti G, Jung R, Kempf M, Cuevas Villanueva V, Nowomiejska K, Rejdak R, Zrenner E, Stingl K, Stingl K. Fast ERG 15 Hz flicker protocol for assessing functional changes in the rod system. *Doc Ophthalmol*. 2025 Jul 27. doi: 10.1007/s10633-025-10038-x. Epub ahead of print. PMID: 40715895.
- 72) Huchzermeyer C, Stingl K, Kremers J. Multidimensional Functional Phenotyping Based on Photoreceptor-Directed Temporal Contrast Sensitivity Defects in Inherited Retinal Diseases. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2025 Apr 1;66(4):25. doi: 10.1167/iovs.66.4.25. PMID: 40208579; PMCID: PMC11993126.
- 73) Parekh B, Peck-Dimit N, Duncan JL, Samarakoon L, 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, Stingl K, Weng CY, Zmejkoski AZ, Melia M, Jayasundera KT; Foundation Fighting Blindness Clinical Consortium Investigator Group. Functional Vision Assessment Over 4 Years in USH2A Using the Veteran Affairs Low-Vision Visual Functioning Questionnaire. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2025 May 1;66(5):39. doi: 10.1167/iovs.66.5.39. PMID: 40423621; PMCID: PMC12124157.
- 74) Kaminska K, Cancellieri F, Quinodoz M, Moye AR, Bauwens M, Lin S, Janeschitz-Kriegl L, Hayman T, Barberán-Martínez P, Schlaeger R, Van den Broeck F, Ávila Fernández A, Fernández-Caballero L, Perea-Romero I, García-García G, Salom D, Mazzola P, Zuleger T, Poths K, Haack TB, Jacob J, Vermeer S, Terbeek F, Feltgen N, Moulin AP, Koutroumanou L, Papadakis G, Browning AC, Madhusudhan S, Gränse L, Banin E, Sousa AB, Coutinho Santos L, Kuehlewein L, De Angeli P, Leroy BP, Mahroo OA, Sedgwick F, Eden J, Pfau M, Andréasson S, Scholl HPN, Ayuso C, Millán JM, Sharon D, Tsilimbaris MK, Vaclavik V, Tran HV, Ben-Yosef T, De Baere E, Webster AR, Arno G, Sergouniotis PI, Kohl S, Santos C, Rivolta C. Bi-allelic variants in three genes encoding distinct subunits of the vesicular AP-5 complex cause hereditary macular dystrophy. *Am J Hum Genet*. 2025 Apr 3;112(4):808-828. doi: 10.1016/j.ajhg.2025.02.015. Epub 2025 Mar 12. PMID: 40081374; PMCID: PMC12081239.
- 75) Branham K, Samarakoon L, Audo I, Ayala AR, Cheetham JK, Daiger SP, Dhooge P, Duncan JL, Durham TA, Fahim AT, Huckfeldt RM, Hufnagel RB, Kohl S, Maldonado RS, Melia M, Michaelides M, Pennesi ME, Sahel JA, Sallum JMF, Singh MS, Sharon D, Stepien K, Jones K, Weng CY; Foundation Fighting Blindness Clinical Consortium Investigator Group. Characterizing the Genetic Basis for Inherited Retinal Disease: Lessons Learned From the Foundation Fighting Blindness Clinical Consortium's Gene Poll. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2025 Feb 3;66(2):12. doi: 10.1167/iovs.66.2.12. Erratum in: *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2025 Feb 3;66(2):54. doi: 10.1167/iovs.66.2.54. PMID: 39908130; PMCID: PMC11804890.
- 76) Georgiou M, Fujinami K, Fujinami-Yokokawa Y, Nasser F, Gale MJ, Ayuso C, Mahroo OA, Pontikos N, Bouzia Z, Jimenez-Rolando B, Carreño E, Baraas RC, Holtan JP, Bragadottir R, Thiadens AAHJ, Pechhacker MG, Vincent A, Héon E, AlTalbish A, Maldonado RS, Neidhardt J, Kousal B, Lišková P, Bertelsen M, Larsen LM, Pennesi ME, Kohl S, Wissinger B, Zrenner E, Webster AR, Michaelides M. Natural History of Autosomal Recessive IMPG2-Associated Retinal Dystrophy. *Am J Ophthalmol*. 2025 Oct;278:73-80. doi: 10.1016/j.ajo.2025.05.044. Epub 2025 Jun 6. PMID: 40484299.
- 77) Vulto-van Silfhout AT, Jazet IM, Yzer S, Pas J, Demirdas S, van Rossum EFC, Thiadens AAHJ, van Beek R, Haer-Wigman L, Barge-Schaapveld DQCM, Brasch-Andersen C, Frost S, Bauwens M, De Baere E, Balikova I, Van den Broeck F, Weisz-Hubshman M, Joset P, Miny P, Filges I, Kohl S, De Angeli P, Kühlewein L, Bodenbender JP, Haack T, Poths K, Fernandez-Caballero L, Corton M, Blanco Kelly F, Ayuso C, Martínez-Esteban P, Vissing J, Díaz-Manera J, Straub V, Töpf A, Lin S, Arno G, Macken WL, Spillane J, Ramachandran R, de Vrieze E, van Ham T, Roosing S, Oud MM. Bi-allelic loss-of-function variants in POC5 cause a syndromic retinal, endocrine, and neuromuscular ciliopathy. *Genet Med*. 2025 Oct;27(10):101513. doi: 10.1016/j.gim.2025.101513. Epub 2025 Jun 28. PMID: 40590205; PMCID: PMC12622366.
- 78) Moekotte L, de Boer JH, Hiddingh S, de Ligt A, Nguyen XT, Hoyng CB, Inglehearn CF, McKibbin M, Lamey TM, Thompson JA, Chen FK, McLaren TL, AlTalbish A, Panneman DM, Boonen EGM, Banfi S, Bocquet B, Meunier I, De Baere E, Koeneke R, Oldak M, Rivolta C, Roberts L, Ramesar R, Strupaite-Šileikiene R, Kohl S, Farrar GJ, van Vugt M, van Setten J, Roosing S, van den Born LI, Boon CJF, van Genderen MM, Kuiper JJW. Elevated Plasma Complement Factors in CRB1-Associated Inherited Retinal Dystrophies. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2025 Feb 3;66(2):55. doi: 10.1167/iovs.66.2.55. PMID: 39982393; PMCID: PMC11855139.
- 79) Van Vooren E, Van Den Broeck F, Mahieu Q, Geens E, Van Heetvelde M, De Bruyne M, Van de Sompele S, Uppal S, Poliakov E, Dhaenens CM, Gregory-Evans CY, Hoefsloot L, Gonzalez AI, Kohl S, Zuleger T, Demaret T, Tuupanen S, Ruys J, Van Os L, Platteau E, Jacob J, Vermeer S, Postelmans L, Dahan K, Maystadt I, Rasquin F, Thiadens AAHJ, Stephenson KAJ, Sheri N, Smirnov V, MacDonald IM, Gregory-Evans K, Redmond TM, De Zaeytijd J, Leroy BP, Bauwens M, De Baere E; Dominant RPE65-p.(E519K) Consortium. RPE65 Variant p.(E519K) Causes a Novel Dominant Adult-Onset Maculopathy in 83 Affected Individuals. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2025 Sep 2;66(12):53. doi: 10.1167/iovs.66.12.53. PMID: 40985799; PMCID: PMC12468096.

- 80) Rawnsley K, Weisschuh N, Kohl S, Reuter P. Comprehensive functional splicing analysis of non-canonical CNGB3 variants using in vitro minigene splice assays. *J Pathol.* 2025 Jul;266(3):322-336. doi: 10.1002/path.6431. Epub 2025 Apr 30. PMID: 40304364; PMCID: PMC12146803.
- 81) Terheyden JH, Dunbar HMP, Schmitz-Valckenberg S, Behning C, Martinho C, Luhmann UFO, Saßmannshausen M, Lüning A, Miliu A, Aires ID, Basile PG, Batuca J, Schmid M, Moll KP, Zakaria N, Tufail A, Binns A, Crabb DP, Leal S, Finger RP, Holz FG; MACUSTAR consortium. Validating candidate endpoints for intermediate age-related macular degeneration trials in a multi-centre setting-lessons from the MACUSTAR study. *Eye (Lond).* 2025 Apr;39(6):1031-1039. doi: 10.1038/s41433-024-03568-2. Epub 2025 Feb 5. PMID: 39910281; PMCID: PMC11978948.
- 82) Liermann YN, Behning C, Isselmann B, Schmid M, Dunbar HMP, Luhmann UFO, Finger RP, Schmitz-Valckenberg S, Holz FG, Pfau M, Luu CD, Saßmannshausen M, Thiele S; MACUSTAR consortium. Ellipsoid zone reflectivity as a functional imaging biomarker for age-related macular degeneration: a MACUSTAR study report. *Sci Rep.* 2025 Jun 20;15(1):20093. doi: 10.1038/s41598-025-00735-7. PMID: 40542004; PMCID: PMC12181357.
- 83) Terheyden JH, Behning C, Dunbar HMP, Poor S, Zakaria N, Binns AM, Saßmannshausen M, Leal S, Schmid M, Holz FG, Crabb DP, Luhmann UFO, Finger RP; MACUSTAR consortium. Patient-reported vision impairment in low luminance relates to visual function in age-related macular degeneration: A MACUSTAR study report. *Sci Rep.* 2025 Oct 9;15(1):35223. doi: 10.1038/s41598-025-14553-4. PMID: 41068150; PMCID: PMC12511350.
- 84) Taşlıpınar Uzel AG, Gelisken F, Kühlewein L, Neubauer J. Reply to Comment on: "VOLUMETRIC ANALYSIS OF LAMELLAR MACULAR HOLE: An Optical Coherence Tomography Study". *Retina.* 2025 Feb 20. doi: 10.1097/IAE.0000000000004435. Epub ahead of print. PMID: 40009777.
- 85) Djoumessi K, Huang Z, Kühlewein L, Rickmann A, Simon N, Koch LM, Berens P. An inherently interpretable AI model improves screening speed and accuracy for early diabetic retinopathy. *PLOS Digit Health.* 2025 May 12;4(5):e0000831. doi: 10.1371/journal.pdig.0000831. PMID: 40354306; PMCID: PMC12068651.
- 86) Rowen D, Carlton J, McDool E, Holz FG, Zakaria N, Terheyden JH, Finger RP; MACUSTAR Consortium. Psychometric Performance of a New Condition-Specific Preference-Weighted Measure, Vision Impairment in Low Luminance-Utility Index, and EQ-5D-5L in Patients With Age-Related Macular Degeneration: A MACUSTAR Study Report. *Value Health.* 2025 Jul;28(7):1082-1090. doi: 10.1016/j.jval.2025.04.2155. Epub 2025 Apr 26. PMID: 40294859.
- 87) Ilanchezian I, Boreiko V, Kühlewein L, Huang Z, Seçkin Ayhan M, Hein M, Koch L, Berens P. Development and validation of an AI algorithm to generate realistic and meaningful counterfactuals for retinal imaging based on diffusion models. *PLOS Digit Health.* 2025 May 15;4(5):e0000853. doi: 10.1371/journal.pdig.0000853. PMID: 40373008; PMCID: PMC12080772.
- 88) Optic nerve sheath diameter measurements monitor the impact of venous sinus stenosis and surgery on intracranial pressure in NF2 meningioma patients
- 89) Comparison of 1D and 3D volume measurement techniques in NF2-associated vestibular schwannoma monitoring
- 90) Detection of Cervical Intraepithelial Neoplasia Using Hyperspectral Tissue Signatures. Jurjut O, Weiss M, Daniel Y, Matovina S, Neis F, Rall K, Schopp K, Henes M, Linzenbold W, Brucker SY, Andress J. *IEEE J Transl Eng Health Med.* 2025 Nov 10;13:532-539. doi: 10.1109/JTEHM.2025.3630878. eCollection 2025. PMID: 41502790
- 91) Evaluation of clinical usability and reproducibility of the American Society for Reproductive Medicine Müllerian Anomalies Classification. Lastinger J, Palasz N, Oppelt P, Toktarbekov G, Terzic M, Stein R, Rall K, Wagner H, Hermann P, Kiblboeck S. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol X.* 2025 Aug 26;27:100425. doi: 10.1016/j.eurox.2025.100425. eCollection 2025 Sep. PMID: 40988779
- 92) 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
- 93) Tmprss3 is expressed in several cell types of the inner ear including type II but hardly in type I spiral ganglion neurons. Arora R, Pifková L, Deutschmann AU, Reisinger E. *Front Cell Neurosci.* 2025 Nov 12;19:1690227. doi: 10.3389/fncel.2025.1690227. eCollection 2025
- 94) Otic organoids: A model to study spiral ganglion neuron characteristics in Tmprss3-deficiency. Deutschmann AU, Pifkova L, Findik B, Klingenstein M, Betz A, Klimiankou M, Skokowa J, Liebau S, Reisinger E, Klingenstein S. *iScience.* 2025 Dec 5;29(1):114355
- 95) Timely Intervention: Navigating Ethical Challenges in OTOF-Gene Therapy Trials.
- 96) Reisinger E, Ehni HJ, Feeney O, Wiesing U. *Hum Gene Ther.* 2025 Oct;36(19-20):1321-1330. doi: 10.1089/hum.2025.042. Epub 2025 May 28
- 97) The rise of cochlear gene therapy. Landegger LD, Reisinger E, Lallemand F, Hage SR, Grimm D, Cederroth CR. *Mol Ther.* 2025 Jun 4;33(6):2343-2349. doi: 10.1016/j.ymthe.2024.11.012. Epub 2024 Nov 8
- 98) DB-OTO Gene Therapy for Inherited Deafness. Valayannopoulos V, Bance M, Carvalho DS, Greinwald JH Jr, Harvey SA, Ishiyama A, Landry EC, Löwenheim H, Lustig LR, Manrique M, Nash R, Polo R, Pritchett CV, Rubinstein JT, Shearer AE, Del Castillo I, Anderson JJ, Corrales CE, Quigley TM, Riggs WJ, Weber P, Wilson G, Irvin SC, Hassan HE, Chen Y, Liu R, Drummond MC, Sabin LR, Musser BJ, Yancopoulos GD, Kyratsous CA, Herman GA, Baras A, Whitton JP; CHORD Study Group. *N Engl J Med.* 2025 Oct 12. doi: 10.1056/NEJMoa2400521
- 99) Age dependent deficits in speech recognition in quiet and noise are reflected in MGB activity and cochlear onset coding. Dapper K, Wolpert SM, Schirmer J, Fink S, Gaudrain E, Başkent D, Singer W, Verhulst S, Braun C, Dalhoff E, Rüttiger L, Munk MHJ, Knipper M. *Neuroimage.* 2025 Jan;305:120958. doi: 10.1016/j.neuroimage.2024.120958. Epub 2024 Nov 30
- 100) Sensorineural hearing loss in anti-interleukin-1 treated CAPS patients: risk factors and real-life barriers-an observational study. Satirer Ö, Tropitzsch A, Koitschev A, Hospach T, Benseler SM, Kuemmerle-Deschner JB. *Rheumatology (Oxford).* 2025 Dec 1;64(12):6359-6365. doi: 10.1093/rheumatology/keaf355

- 101) Candidate Key Proteins of Tinnitus in the Auditory and Motor Systems of the Thalamus. Gross J, Knipper M, Mazurek B. *Int J Mol Sci.* 2025 Jun 17;26(12):5804. doi: 10.3390/ijms26125804
- 102) ATP1A3 dysfunction causes motor hyperexcitability and afterhyperpolarization loss in a dystonia model.;Akkuratov EE, Sorrell F, Picton L, Sousa VC, Paucar M, Jans D, Svensson LB, Lindskog M, Fritz N, Liebmann T, Sillar KT, Rosewich H, Svenningsson P, Brismar H, Miles GB, Aperia A ;10.1093/brain/awae373
- 103) Connectome-based disentangling of epilepsy networks from insular stereoelectroencephalographic leads.;Machetanz K, Weinbrenner E, Wuttke TV, Ethofer S, Helfrich R, Kegele J, Lauxmann S, Alber M, Rona S, Tatagiba M, Lerche H, Honnegger J, Naros G ;10.3389/fneur.2024.1460453
- 104) 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, Stöberg T, Nümann A, Haack TB, Deining 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 ;10.1016/j.gim.2024.101347
- 105) Microglia-neuron crosstalk through Hex-GM2-MGL2 maintains brain homeostasis.;Frosch M, Shimizu T, Wogram E, Amann L, Gruber L, Groisman AI, Fliegau M, Schwabenland M, Chhatbar C, Zechel S, Rosewich H, Gärtner J, Quintana FJ, Buescher JM, Blank T, Binder H, Stadelmann C, Letzkus JJ, Hopf C, Masuda T, Knobeloch KP, Prinz M ;10.1038/s41586-025-09477-y
- 106) Safety and efficacy of leriglitazone in childhood cerebral adrenoleukodystrophy (NEXUS): an interim analysis of an open-label, phase 2/3 trial.;García-Cazorla Á, Sevin C, Constante JR, Yazbeck E, Rosewich H, Jimenez S, Chia-Yi Chiang G, Rapalino O, Caruso P, Balentine D, Helmer KG, Bennett S, Emanuele M, Rodriguez-Pascau L, Pizcueta P, Pina G, Vilà A, Rovira M, Mantilla A, Meya U, Mistry A, Pascual M, Pascual S, Martinell M, Musolino PL, Mallack E ;10.1016/j.eclinm.2025.103265
- 107) Seizures in childhood cerebral adrenoleukodystrophy: New insights and remaining knowledge gaps.;Groeschel S, Rosewich H ;10.1111/dmcn.16352
- 108) EEFSEC deficiency: A selenopathy with early-onset neurodegeneration.;Laugwitz L, Buchert R, Olgún P, Estiar MA, Atanasova M, Jr WM, Enssle J, Marsden B, Avilés J, González-Gutiérrez A, Candia N, Fabiano M, Morlot S, Peralta S, Groh A, Schillinger C, Kuehn C, Sofan L, Sturm M, Bender B, Tomaselli PJ, Diebold U, Mueller AJ, Spranger S, Fuchs M, Freua F, Melo US, Mattas L, Ashtiani S, Suchowersky O, Groeschel S, Rouleau GA, Yosovich K, Michelson M, Leibovitz Z, Bilal M, Uctepe E, Yesilyurt A, Ozdogan O, Celik T, Krägeloh-Mann I, Riess O, Rosewich H, Umair M, Lev D, Zuchner S, Schweizer U, Lynch DS, Gan-Or Z, Haack TB ;10.1016/j.ajhg.2024.12.001
- 109) Exploration Into Lived Experiences of Multiple Sulfatase Deficiency-Affected Individuals and Their Families.;Gavazzi F, Yu E, Tashnim Z, Woidill S, Sevagamorthy A, Arnold K, Ammann-Schnell L, Groeschel S, Krägeloh-Mann I, Breitling V, Schlotawa L, Ahrens-Nicklas R, Adang LA ;10.1177/08830738251339848
- 110) Consensus-Based Expert Recommendations for Diagnosis and Clinical Management of Vanishing White Matter.;van Voorst RJ, Schoenmakers DH, Bonkowsky JL, Vanderver A, Krägeloh-Mann I, Bernard G, Bertini E, Fatemi A, Sgobbi PV, Wolf NI, Groeschel S, Tonduti D, Sevin C, Orthmann-Murphy JL, Schöls L, Salsano E, Brais B, Jaffe N, Ter Horst KW, Hannema SE, Hayes KG, Meyburg J, van Heerde M, Sbrocchi AM, van Spaendonk R, Thiffault I, Hofsteenge GH, Sudmeier-Broek C, Timmer C, Skwirut D, Buck A, Hollberg B, Chappleau R, Dekker H, Campbell SG, Abbink TEM, Leferink PS, van der Knaap MS ;10.1212/WNL.0000000000214320
- 111) The impact of vanishing white matter on unaffected family members.;van Voorst RJ, Schoenmakers DH, van Beelen I, Gavazzi F, Chappleau A, Vanderver A, Bernard G, Krägeloh-Mann I, van der Knaap MS ;10.1186/s13023-025-03987-8
- 112) Neurodevelopmental retardation and neurological symptoms in homozygous variegate porphyria: two new cases and a literature review.;Kaiser N, Magg J, Nägele T, Wolf N, Krägeloh-Mann I ;10.1186/s13023-025-03606-6
- 113) Healthcare utilization and disease burden in children with metachromatic leukodystrophy in Germany.;Kehrer C, Bevot A, Martin P, Raabe C, Gregor S, Krägeloh-Mann I, Groeschel S ;10.1186/s13023-025-03637-z
- 114) MRI-based, three-dimensionally assessed tumor burden and growth velocity to predict visual acuity deterioration in optic pathway glioma - results of a retrospective longitudinal analysis.;Gorodezki D, Tonagel F, Zipfel J, Mezger M, Haas-Lude K, Holzer U, Nägele T, Schuhmann MU, Ebinger M ;10.1007/s00381-025-06890-6
- 115) Delphi consensus on gene therapy of spinal muscular atrophy with onasemnogene APOB10 in Germany, Austria and Switzerland-part I-systematic literature review and existing evidence.;Weiß C, Vill K, Baumann M, Bernert G, Blaschek A, Eisenkölbl A, Flotats-Bastardas M, Friese J, Ganter C, Goldhahn K, Hahn A, von der Hagen M, Hartmann H, Hasselmann O, Horber V, Husain RA, Illsinger S, Jacquier D, Johannsen J, Köhler C, Kölbl H, Kolodzig M, Klein A, Pechmann A, von Moers A, Müller-Felber W, Rauscher C, Schara-Schmidt U, Schreiber G, Schwartz O, Sproß J, Stettner GM, Stoltenburg C, Stumpe E, Trollmann R, Wiegand G, Wilichowski E, Kirschner J, Ziegler A, collaborators and members of the INTEGRATE ATMP consortium ;10.1177/22143602251387019
- 116) Sturge Weber syndrome in a multinational pediatric cohort: a systematic analysis of different types.;Disse S, Ramantani G, Küpper H, Bock A, Korenke GC, Weidner B, Preisel M, Trollmann R, Wiemer-Kruel A, Wellmann S, Brockmann K, Schroeder S, Meyer S ;10.1186/s13023-025-03769-2
- 117) The natural history of pediatric Sturge-Weber Syndrome: A multinational cross-sectional study.;Disse SC, Küpper H, Bock A, Korenke GC, Ramantani G, Weidner B, Preisel M, Trollmann R, Wiemer-Kruel A, Brockmann K, Schroeder S, Meyer S ;10.1016/j.ejpn.2025.02.004

- 118) Brain morphometry and psychomotor development in children with PCH2A.; Pretzel P, Herrmann A, Kuhn A, Klauser AL, Matilainen J, Kellner E, Hackenberg M, Mayer S, Laugwitz L, Uhl M, Groeschel S, Janzarik WG ;10.1016/j.ejpn.2025.04.004
- 119) Quality of Life in Adult Patients With SAPHO Syndrome and Chronic Nonbacterial Osteomyelitis, and Comparison to Chronic Rheumatic and Inflammatory Diseases.; Lenert A, Thomason J, Smith MH, Abodeely H, Hong SD, Kremer CE, Lenert PS, Sato TS, Hansmann S, Oliver M, Zhao YD, Templin J, Vaughan-Sarrazin M, Domsic R, Solomon DH, Ferguson PJ ;10.3899/jrheum.2025-0414
- 120) Early Postnatal Infection With Human Cytomegalovirus Has Long-Term Consequences on Brain Structure of Former Pre-term Born Children.; Müller M, Lidzba K, Gaser C, Hauser TK, Goelz R, Hamprecht K, Wilke M ;10.1002/brb3.70985
- 121) Key lessons from the first international treatment eligibility committee: the case of metachromatic leukodystrophy.; Schoenmakers DH, Asbreuk MABC, Martin T, Datema M, Beerepoot S, Inbar-Feigenberg M, Groeschel S, Kehrer C, Øberg A, Sevin C, Fumagalli F, Bergner CG, Vieira P, Bley A, Uusimaa J, Horn MA, Brožová K, Stögmann E, Pichler H, Lüftinger R, Eklund EA, Mochel F, Adang LA, Laugwitz L, Boelens JJ, Calbi V, Darling A, García-Cazorla Á, Grønborg SW, Lindemans CA, van Hasselt PM, Hollak CEM, de Koning TJ, Ram D, Dekker H, Schöls L, Zerem A, Graessner H, Wolf NI ;10.1016/j.ejpn.2025.05.012
- 122) Profiling and semi-quantitation of urine sulfatides by UHPLC-Orbitrap-HRMS.; van der Ham M, Hoytema van Konijnenburg E, van Rossum W, Gerrits J, van Hasselt P, Prinsen H, Jans J, Schlotawa L, Laugwitz L, de Sain-van der Velden M ;10.1016/j.aca.2025.343824
- 123) Newborn Screening for Metachromatic Leukodystrophy: A Systematic Literature Review.; Laugwitz L, Shenker A, Sluys EF, Pintat S, Whiteman D, Chanson C ;10.3390/ijns11040103
- 124) ARSA Variants Associated With Cognitive Decline and Long-Term Preservation of Motor Function in Metachromatic Leukodystrophy.; Beerepoot S, Schoenmakers DH, Fumagalli F, Groeschel S, Schöls L, Schiffmann R, Wong S, Boespflug-Tanguy O, Sevin C, Nadjar Y, Bley A, Mochel F, Horn MA, Baldoli C, Locatelli S, Hengel H, Laugwitz L, Hollak CEM, Gieselmann V, van der Knaap MS, Wolf NI ;10.1002/jimd.70072
- 125) Metachromatic Leukodystrophy; Asbreuk MABC, Schoenmakers DH, Adang LA, Beerepoot S, Bergner C, Bley A, Boelens JJ, Bugiani M, Calbi V, Garcia-Cazorla A, Eklund EA, Fumagalli F, Gronborg SW, Groeschel S, Van Hasselt PM, Hollak CEM, Jones SA, de Koning TJ, van Kuilenburg ABP, Laugwitz L, Lindemans C, Mochel F, Oberg A, Ram D, Schoels L, Sevin C, Sinha J, Vaz FM, Zerem A, Wolf NI ;10.1212/WNL.0000000000213817
- 126) Author Correction: 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, Grase-mann 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, Bhasin 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, Choukair D, Bettendorf M, Spielmann M, Ripke A, Pauly M, Münchau A, Lohmann K, Hüning I, Hanker B, Bäumer T, Herzog R, Hellenbroich Y, Westphal DS, Strom T, Kovacs R, Riedhammer KM, Mayerhanser K, Graf E, Brugger M, Hoefele J, Oexle K, Mirza-Schreiber N, Berutti R, Schatz U, Krenn M, Makowski C, Weigand H, Schröder S, Rohlf M, Vill K, Hauck F, Borggraefe I, Müller-Felber W, Kurth I, Elbracht M, Knopp C, Begemann M, Kraft F, Lemke JR, Hentschel J, Platzer K, Strehlow V, Abou Jamra R, Kehrer M, Demidov G, Beck-Wödl S, Graessner H, Sturm M, Zeltner L, Schöls LJ, Magg J, Bevo A, Kehrer C, Kaiser N, Turro E, Horn D, Grüters-Kieslich A, Klein C, Mundlos S, Nöthen M, Riess O, Meitinger T, Krude H, Krawitz PM, Haack T, Ehmke N, Wagner M ;10.1038/s41588-025-02271-6
- 127) Effects of Pallidal Deep Brain Stimulation on Speech and Swallowing in Pediatric Patients with Dystonia.; Bernardi K, Kühn AA, de Almeida Marcelino AL, Eckenweiler M, Rensing-Zimmermann C, Krauss JK, Runge J, Marquez Franco R, Lorenz D, Müller M, Schnitzler A, Bevo A, von Spee L, Visser-Vandewalle V, Timmermann L, Schiller P, Koy A ;10.1002/mdc3.70454
- 128) Evolution of neuroimaging features in children with acute flaccid myelitis compared to other forms of childhood myelitis.; Goj G, Helfferich J, El Naggar I, Noßwitz U, Bültmann E, Kumaran D, Chung J, Biebl A, Steigleder L, Holzwarth D, Wendel EM, Bevo A, Nobel HA, Hengstler JG, Cleaveland R, Panzer A, Rostasy K ;10.1016/j.ejpn.2025.09.002
- 129) Phenotypic intrafamilial variability of 5q-associated spinal muscular atrophy: A systematic multicentre sibling study.; Becker B, Cordts I, Becker J, Günther R, Baumann M, Bernert G, Eisenkölbl A, Fiedler B, Flotats-Bastardas M, Flegler M, Hagenacker T, Hahn A, Hobbiebrunken E, Bevo A, Jahnel J, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Köhler C, Kölbl H, Müller-Felber W, Neuwirth C, Plecko B, Stadler C, Smitka M, Von Moers A, Trollmann R, Weiler M, Ziegler A, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Wirth B, Pechmann A, Deschauer M, with SMARtCARE study group ;10.1177/22143602251370577
- 130) The clinical and molecular spectrum of the KDM6B-related neurodevelopmental disorder.; Rots D, Jakub TE, Keung C, Jackson A, Banka S, Pfundt R, de Vries BBA, van Jaarsveld RH, Hopman SMJ, van Binsbergen E, Valenzuela I, Hempel M, Bierhals T, Kortüm F, Lecoquierre F, Goldenberg A, Hertz JM, Andersen CB, Kibæk M, Prijoles EJ, Stevenson RE, Everman DB, Patterson WG, Meng L, Gijavanekar C, De Dios K, Lakhani S, Levy T, Wagner M, Wieczorek D, Benke PJ,

- Lopez Garcia MS, Perrier R, Sousa SB, Almeida PM, Simões MJ, Isidor B, Deb W, Schmanski AA, Abdul-Rahman O, Philippe C, Bruel AL, Faivre L, Vitobello A, Thauvin C, Smits JJ, Garavelli L, Caraffi SG, Peluso F, Davis-Keppen L, Platt D, Royer E, Leeuwen L, Sinnema M, Stegmann APA, Stumpel CTRM, Tiller GE, Bosch DGM, Potgieter ST, Joss S, Splitt M, Holden S, Prapa M, Foulds N, Douzgou S, Puura K, Waltes R, Chiochetti AG, Freitag CM, Satterstrom FK, De Rubeis S, Buxbaum J, Gelb BD, Branko A, Kushima I, Howe J, Scherer SW, Arado A, Baldo C, Patat O, Bénédicte D, Lopercolo D, Santorelli FM, Haack TB, Dufke A, Bertrand M, Falb RJ, Rieß A, Krieg P, Spranger S, Bedeschi MF, Iacone M, Josephi-Taylor S, Roscioli T, Buckley MF, Liebelt J, Dagli AI, Aten E, Hurst ACE, Hicks A, Suri M, Aliu E, Naik S, Sidlow R, Coursimault J, Nicolas G, Küpper H, Petit F, Ibrahim V, Top D, Di Cara F, Genomics England Research Consortium, Louie RJ, Stolerman E, Brunner HG, Vissers LELM, Kramer JM, Kleefstra T ;10.1016/j.ajhg.2025.10.010
- 131) Efficacy and tolerability of fenfluramine with concomitant potassium bromide in patients with Dravet syndrome.;Pringsheim M, Kluger G, Strzelczyk A, Schubert-Bast S, Mayer T, Glauche B, Muhle H, Alber M, Spors H, Polster T, Trollmann R, Kurlmann G, Berndt M, Klotz KA ;10.1002/epi4.70079
- 132) KV7.2 channel dysfunction delays neuronal maturation and undermines early network development in a hiPSC model of KCNQ2-DEE.;Rosa F, Theiss S, Krepp S, Loeffler H, Mendis DC, Klingenstein S, Liebau S, Weckhuysen S, Alber M, Petrou S, Lerche H, Maljevic S, Wuttke TV ;10.1016/j.nbd.2025.107120
- 133) Seizure outcomes following epilepsy surgery in pediatric and young adult patients with high-grade brain tumors: Results from a European survey.;Lersch R, Hartlieb T, Pieper T, Kudernatsch M, Hofer W, Barba C, Guerrini R, Giordano F, Pommella M, Schubert-Bast S, Syrbe S, Rego R, Pinheiro J, Feucht M, Beck A, Coras R, Blumcke I, Alber M, Tacke M, Rémi J, Vollmar C, Kunz M, Shetty J, McLellan A, Sokol D, Kandasamy J, Klotz KA, San Antonio-Arce V, Schulze-Bonhage A, Pepper J, Lo WB, Arzimanoglou A, Francione S, Braun CJ, Borggraefe I ;10.1111/epi.18323
- 134) The genotypic and phenotypic landscape of PDHA1-related pyruvate dehydrogenase complex deficiency.;Merkevicus K, Smirnov D, Schlieben LD, Ganetzky R, Feichtinger RG, Jiang H, Fang F, Ebihara T, Murayama K, Ferrera G, Ardisson A, Rokicki D, Wesol-Kucharska D, Schröder S, Bauer P, Bertoli-Avella A, Østergaard E, Freisinger P, Janssen MCH, Wagner M, Abouyousef O, Alhaddad B, AlAbdi L, Alkuraya F, Alston CL, Baghdasaryan A, Barca D, Barić I, Bellusci M, Bevoť A, Boltshauser E, Borggraefe I, Bouchereau J, Bruno C, Burnyte B, Calhoun A, Casas K, Coker M, Crushell E, De Lonlay P, Dionisi-Vici C, Distelmaier F, Falk MJ, Ferreira AC, Ferreira CR, Ficicioglu C, Fatma Gokçay G, Häberle J, Heath O, Helenschmidt A, Hoefele J, Hoffmann GF, Honzik T, Huemer M, Janeiro P, Karaa A, Seher Kasapkar Ç, Kern I, Klepper J, Klopstock T, Knerr I, Koch J, Krumina Z, Lamperti C, Lebigot E, Liu Z, Maier EM, Martinelli D, McFarland R, Mendelsohn B, Molnar MJ, Mundy H, Nassogne MC, Oliveira A, Öunap K, Panicucci C, Parikh S, Peters H, Pichard S, Plecko B, Ramadža DP, Repetto GM, Rivera I, Rodenburg RJ, Rossi A, Schiff M, Seidemann K, Smith WE, Soares S, Siri B, Steinbrucker K, Striano P, Sykut-Cegielska J, Tal G, Taylor RW, Tsiakas K, Kalkan Ucar S, van Konijnenburg EH, Woody M, Yaplito-Lee J, Yildiz Y, Zenker M, Zsidegh P, Westphal D, Sperl W, Meitinger T, Brown GK, Prokisch H, Mayr JA, Wortmann SB ;10.1093/brain/awaf430
- 135) Distinct Imaging Features of Peripheral Nerve Sheath Tumours in NF2-Related Schwannomatosis: A Case Report.;Hanna K, Cristiana R, Natalie W, Alexander G, Thomas N, Hendrik R, Ulrich SM ;10.1155/crnm/6923539
- 136) Asbreuk MABC, Schoenmakers DH, Adang LA, Beerepoot S, Bergner C, Bley A, Boelens JJ, Bugiani M, Calbi V, García-Cazorla À, Eklund EA, Fumagalli F, Grønborg SW, Groeschel S, Van Hasselt PM, Hollak CEM, Jones SA, de Koning TJ, van Kullenburg ABP, Laugwitz L, Lindemans C, Mochel F, Øberg A, Ram D, Schöls L, Sevin C, Sinha J, Vaz FM, Zerem A, Wolf NI. Metachromatic Leukodystrophy: New Therapy Advancements and Emerging Research Directions. *Neurology*. 2025 Jul 22;105(2):e213817. doi: 10.1212/WNL.000000000213817. Epub 2025 Jun 27. PMID: 40577679; PMCID: PMC12205745.
- 137) Baumeister H, Wegner P, Ferreira M, Schaprian T, França MC Jr, Rezende TJR, Muro Martinez AR, Jiang H, Chen Z, Weihua L, Grobe-Einsler M, Koyak B, Önder D, van de Warrenburg B, van Gaalen J, Durr A, Coarelli G, Synofzik M, Schöls L, Giunti P, Garcia-Moreno H, Öz G, Joers J, Timmann D, Thieme AG, Jacobi H, de Vries J, Barker P, Onyike C, Ratai EM, Schmahmann JD, Reetz K, Infante J, Huebener-Schmid J, Kuegler D, Klockgether T, Berron D, Faber J; DELCODE/DANCER; ESMI MRI Study Groups. Brain atrophy staging in spinocerebellar ataxia type 3 for clinical prognosis and trial enrichment. *EBio-Medicine*. 2025 Dec 23;123:106090. doi: 10.1016/j.ebiom.2025.106090. Epub ahead of print. PMID: 41443080.
- 138) Beerepoot S, Schoenmakers DH, Fumagalli F, Groeschel S, Schöls L, Schiffmann R, Wong S, Boespflug-Tanguy O, Sevin C, Nadjar Y, Bley A, Mochel F, Horn MA, Baldoli C, Locatelli S, Hengel H, Laugwitz L, Hollak CEM, Gieselmann V, van der Knaap MS, Wolf NI. ARSA Variants Associated With Cognitive Decline and Long-Term Preservation of Motor Function in Metachromatic Leukodystrophy. *J Inherit Metab Dis*. 2025 Sep;48(5):e70072. doi: 10.1002/jimd.70072. PMID: 40751594; PMCID: PMC12317651.
- 139) Beijer D, Mengel D, Önder D, Wilke C, Traschütz A, Faber J, Timmann D, Boesch S, Vielhaber S, Klopstock T, van de Warrenburg BP, Silvestri G, Kamm C, Wedding IM, Fleszar Z, Harmuth F, Dufke C, Brais B, Rieß O, Schöls L, Haack T, Züchner S, Pellerin D; SPORTAX consortium; Klockgether T, Synofzik M. The genetic landscape of sporadic adult-onset degenerative ataxia: a multi-modal genetic study of 377 consecutive patients from the longitudinal multi-centre SPORTAX cohort. *EBio-Medicine*. 2025 Apr 23;115:105715. doi: 10.1016/j.ebiom.2025.105715. Epub ahead of print. PMID: 40273470.
- 140) Berger M, Garcia-Moreno H, Ferreira M, Hubener-Schmid J, Schaprian T, Wegner P, Elter T, Teichmann KM, Santana MM, Grobe-Einsler M, Oender D, Koyak BSC, Bernsen S, Pereira de Almeida L, Silva P, Ribeiro JA, Cunha I, Gonzalez-Robles C, Khan S, Heslegrave A, Zetterberg H, Lima M, Raposo M, Ferreira AF, Vasconcelos J, van de Warrenburg BP, van Gaalen J, van Prooije TH, de Vries J, Schols L, Riess O, Synofzik M, Timmann D, Thieme A, Erdlenbruch F, Infante J, Pelayo-Negro AL, Manrique L, Reetz K, Dogan I, Oz G, Joers JM, Bushara K, Onyike C, Povazan M, Jacobi H, Schmahmann JD, Ratai EM, Schmid M, Giunti P, Klockgether T, Faber J. Progression of biological markers in spinocerebellar ataxia type 3: longitudinal analysis of prospective data from the ESMI cohort. *Lancet Reg Health Eur*. 2025 Jul 3;55:101339. doi: 10.1016/j.lanepe.2025.101339. PMID: 40678042; PMCID: PMC12270660.

- 141) Buchholz M, Pfaff M, Iskandar A, Reetz K, Schulz JB, Grobe-Einsler M, Klockgether T, Michalowsky B; EFACTS Study Group. Health-Related Quality of Life in Patients with Friedreich Ataxia Using Mobility Assistive Technologies: Limited Fit of the EQ-5D-3L Mobility Dimension. *Neurol Ther.* 2025 Feb;14(1):379-398. doi: 10.1007/s40120-024-00694-7. Epub 2024 Dec 30. PMID: 39738982; PMCID: PMC11762039.
- 142) Hengel H, Hannan SB, Reich S, Beijer D, Roller J, Gilsbach BK, Gloeckner CJ, Greene D, Timmann D, Depienne C, Mumford A, O'Driscoll M, Nemeth AH, Lundberg J, Rodan LH, Bruel AL, Delanne J, Deconinck T, Baets J, Gan-Or Z, Rouleau G, Sushchowsky O, Estiar MA, Reich S, Toro C, Züchner S, Hazan J, Pétursson H, Harmuth F, Bauer C, Bauer P, Turro E, Lambricht D, Schöls L, Synofzik M. Heterozygous RAB3A variants cause cerebellar ataxia by a partial loss-of-function mechanism. *Brain.* 2025 Apr 1:awaf111. doi: 10.1093/brain/awaf111. Epub ahead of print. PMID: 40166812.
- 143) Indelicato E, Fleszar Z, Pellerin D, Nachbauer W, Zuchner S, Träschütz A, Amprosi M, Schöls L, Haack TB, Brais B, Boesch S, Synofzik M. GAA-FGF14 Expansions and CACNA1A Variants: Phenotypic Overlap and Diagnostic Implications. *Mov Disord.* 2025 Oct;40(10):2262-2268. doi: 10.1002/mds.30328. Epub 2025 Aug 19. PMID: 40879304; PMCID: PMC12553994.
- 144) Iskandar A, Buchholz M, Blotenberg I, Schmitz-Hübsch T, Faber J, Jacobi H, Xie F, Grobe-Einsler M, Klockgether T, Michalowsky B; ESMI and EUROSCA Study groups. Longitudinal description of health-related quality of life and depressive symptoms in polyQ spinocerebellar ataxia patients. *J Neurol.* 2025 Apr 9;272(5):323. doi: 10.1007/s00415-025-13024-0. PMID: 40202598; PMCID: PMC11982069.
- 145) Kessler C, Wilke C, Hengel H, Rattay TW, Maleska Maceski A, Kuhle J, Schöls L, Schüle R. Serum NFL, but not GFAP, differentiates primary lateral sclerosis from adrenomyeloneuropathy and hereditary spastic paraplegia type 4. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2025 Sep 17:1-8. doi: 10.1080/21678421.2025.2557936. Epub ahead of print. PMID: 40961460.
- 146) Kneer K, Stahl JH, Winter N, Wittlinger J, Männlin S, Gasimli T, Schöls L, Fleszar Z, Hayer S, Grimm A. Nerve Ultrasound in Patients With Friedreich Ataxia. *Muscle Nerve.* 2025 Dec 4. doi: 10.1002/mus.70091. Epub ahead of print. PMID: 41340583.
- 147) Lauerer M, Faber J, Casadei N, Santana MM, Auburger G, Pogoda M, Admard J, Kaupp L, Kos PL, Raposo M, Lima M, de Almeida LP, Garcia-Moreno H, Giunti P, de Vries J, van de Warrenburg BP, van Gaalen J, Grobe-Einsler M, Koyak B, Reetz K, Erdlenbruch F, Jacobi H, Infante J, Hengel H, Schöls L, Klockgether T, Rieß O, Hübener-Schmid J; ESMI study group. Influence of ATXN2 intermediate CAG repeats, 9bp duplication and alternative splicing on SCA3 pathogenesis. *Acta Neuropathol Commun.* 2025 Jul 19;13(1):157. doi: 10.1186/s40478-025-02074-0. PMID: 40684213; PMCID: PMC12275423.
- 148) Laurie S, Steyaert W, de Boer E, Polavarapu K, Schuermans N, Sommer AK, Demidov G, Ellwanger K, Paramonov I, Thomas C, Aretz S, Baets J, Benetti E, Bullich G, Chinnery PF, Clayton-Smith J, Cohen E, Danis D, de Sainte Agathe JM, Denommé-Pichon AS, Diaz-Manera J, Efthymiou S, Faivre L, Fernandez-Callejo M, Freeberg M, Garcia-Pelaez J, Guillot-Noel L, Haack TB, Hanna M, Hengel H, Horvath R, Houlden H, Jackson A, Johansson L, Johari M, Kamsteeg EJ, Kellner M, Kleefstra T, Lacombe D, Lochmüller H, López-Martín E, Macaya A, Marcé-Grau A, Maver A, Morsy H, Muntoni F, Musacchia F, Nelson I, Nigro V, Olimpio C, Oliveira C, Paulasová Schwabová J, Pauly MG, Peterlin B, Peters S, Pfundt R, Piluso G, Piscia D, Posada M, Reich S, Renieri A, Ryba L, Šablauskas K, Savarese M, Schöls L, Schütz L, Steinke-Lange V, Stevanin G, Straub V, Sturm M, Swertz MA, Tartaglia M, Te Paske IBAW, Thompson R, Torella A, Trainor C, Udd B, Van de Vondel L, van de Warrenburg B, van Reeuwijk J, Vandrovцова J, Vitobello A, Vos J, Vyhnáková E, Wijngaard R, Wilke C, William D, Xu J, Yaldiz B, Zalatnai L, Zurek B; Solve-RD DITF-GENTURIS; Solve-RD DITF-ITHACA; Solve-RD DITF-EURO-NMD; Solve-RD DITF-RND; Solve-RD consortium; Brookes AJ, Evangelista T, Gilissen C, Graessner H, Hoogerbrugge N, Ossowski S, Riess O, Schüle R, Synofzik M, Verloes A, Matalonga L, Brunner HG, Lohmann K, de Voer RM, Töpf A, Vissers LELM, Beltran S, Hoischen A. Genomic reanalysis of a pan-European rare-disease resource yields new diagnoses. *Nat Med.* 2025 Feb;31(2):478-489. doi: 10.1038/s41591-024-03420-w. Epub 2025 Jan 17. PMID: 39825153; PMCID: PMC11835725.
- 149) Lischewski SA, Konrad K, Dogan I, Didszun C, Costa AS, Schawohl SA, Giunti P, Parkinson MH, Mariotti C, Nanetti L, Durr A, Ewencyk C, Boesch S, Nachbauer W, Klopstock T, Stendel C, de Rivera Garrido FJR, Schöls L, Fleszar Z, Klockgether T, Grobe-Einsler M, Giordano I, Rai M, Pandolfo M, Schulz JB, Reetz K; EFACTS study group. Longitudinal analysis of anthropometric measures over 5 years in patients with Friedreich ataxia in the EFACTS natural history study. *Eur J Neurol.* 2025 Jan;32(1):e70011. doi: 10.1111/ene.70011. PMID: 39797559; PMCID: PMC11724196.
- 150) Park J, Dufke C, Fleszar Z, Schlotterbek M, Buena-Atienza E, Stühn LG, Gross C, Sturm M, Ossowski S, Schöls L, Riess O, Haack TB. Long-Read Sequencing Identifies Mosaic Sequence Variations in Friedreich's Ataxia-GAA Repeats. *Int J Mol Sci.* 2025 May 22;26(11):4969. doi: 10.3390/ijms26114969. PMID: 40507780; PMCID: PMC12154355.
- 151) Quattrone A, Franzmeier N, Huppertz HJ, Seneca N, Petzold GC, Spottke A, Levin J, Prudlo J, Düzel E; PASSPORT Study Group, the AL-108-231 Investigators, the Arise Investigators, the Tauros MRI Investigators, the DESCRIBE-PSP group; Höglinger GU. Brain Atrophy Does Not Predict Clinical Progression in Progressive Supranuclear Palsy. *Mov Disord.* 2025 Nov;40(11):2517-2530. doi: 10.1002/mds.70026. Epub 2025 Aug 30. PMID: 40884249; PMCID: PMC12661634.
- 152) Schoenmakers DH, Asbreuk MABC, Martin T, Datema M, Beerepoot S, Inbar-Feigenberg M, Groeschel S, Kehrer C, Øberg A, Sevin C, Fumagalli F, Bergner CG, Vieira P, Bley A, Uusimaa J, Horn MA, Brožová K, Stögmänn E, Pichler H, Lüftinger R, Eklund EA, Mochel F, Adang LA, Laugwitz L, Boelens JJ, Calbi V, Darling A, García-Cazorla Á, Grønborg SW, Lindemans CA, van Hasselt PM, Hollak CEM, de Koning TJ, Ram D, Dekker H, Schöls L, Zerem A, Graessner H, Wolf NI. Key lessons from the first international treatment eligibility committee: the case of metachromatic leukodystrophy. *Eur J Paediatr Neurol.* 2025 Jul;57:72-81. doi: 10.1016/j.ejpn.2025.05.012. Epub 2025 May 29. PMID: 40482356.
- 153) Schoenmakers DH, Shanice Beerepoot, Laura A Adang, Marije A B C Asbreuk, Caroline G Bergner, Annette E Bley, Jaap-Jan Boelens, Valeria Calbi, Alejandra Darling, Erik Eklund, Ángeles García Cazorla, Sabine W Grønborg, Samuel Groeschel, Peter M van Hasselt, Carla E M Hollak, Claire Horgan, Simon Jones, Tom de Koning, Lucia Laugwitz, Caroline Lindemans, Pascal Martin, Fanny Mochel, Andreas Øberg, Dipak Ram, Caroline Sevin, Ludger Schöls, Ayelet Zerem, Nicole I Wolf,

- Francesca Fumagalli, Gene therapy in advanced metachromatic leukodystrophy: tempering expectations, *Protein & Cell*, Volume 16, Issue 1, January 2025, Pages 12–15, <https://doi.org/10.1093/procel/pwae065>
- 154) Seemann J, Beyme T, John N, Harmuth F, Giese M, Schöls L, Timmann D, Synofzik M, Ilg W. Capture of Longitudinal Change in Real-Life Walking in Cerebellar Ataxia Increases Patient Relevance and Effect Size. *Mov Disord*. 2025 Jul;40(7):1343-1355. doi: 10.1002/mds.30230. Epub 2025 May 21. PMID: 40395207; PMCID: PMC12273614.
 - 155) Silva P, Costa MA, Gaspar L, Durães J, Cunha I, Ribeiro JA, Januário C, Oliveiros B, Hübener-Schmid J, Faber J, Raposo M, Lima M, Garcia-Moreno H, Giunti P, Beichert L, Schöls L, van de Warrenburg BP, de Vries J, Thieme A, Reetz K, Jacobi H, Infante J, Klockgether T; ESMI Study Group; de Almeida LP, Santana MM. The Medication Patterns of Spinocerebellar Ataxia Type 3 Mutation Carriers Enrolled in the ESMI Cohort. *CNS Drugs*. 2025 Oct 17. doi: 10.1007/s40263-025-01237-w. Epub ahead of print. PMID: 41105366.
 - 156) 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, Stehouwer M, O'Gorman L, Astuti G, Neveling K, Schüle R, Xu J, Synofzik M, Beijer D, Hengel H, Schöls L, Claeyes 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; Solve-RD consortium. Unraveling undiagnosed rare disease cases by HiFi long-read genome sequencing. *Genome Res*. 2025 Apr 14;35(4):755-768. doi: 10.1101/gr.279414.124. PMID: 40138663; PMCID: PMC12047270.
 - 157) van Voorst RJ, Schoenmakers DH, Bonkowsky JL, Vanderver A, Krägeloh-Mann I, Bernard G, Bertini E, Fatemi A, Sgobbi PV, Wolf NI, Groeschel S, Tonduti D, Sevin C, Orthmann-Murphy JL, Schöls L, Salsano E, Brais B, Jaffe N, Ter Horst KW, Han-nema SE, Hayes KG, Meyburg J, van Heerde M, Sbrocchi AM, van Spaendonck R, Thiffault I, Hofsteenge GH, Sudmeier-Broek C, Timmer C, Skwirut D, Buck A, Hollberg B, Chapleau R, Dekker H, Campbell SG, Abbink TEM, Leferink PS, van der Knaap MS. Consensus-Based Expert Recommendations for Diagnosis and Clinical Management of Vanishing White Matter. *Neurology*. 2025 Dec 9;105(11):e214320. doi: 10.1212/WNL.0000000000214320. Epub 2025 Nov 13. PMID: 41232062; PMCID: PMC12615013.
 - 158) Wiora L, Yuan Q, Hook S, Kraft M, Björkhem I, Ott M, Hauser S, Schöls L. AAV8-based gene replacement therapy for hereditary spastic paraplegia type 5. *Mol Ther Methods Clin Dev*. 2025 Jul 15;33(3):101531. doi: 10.1016/j.omtm.2025.101531. PMID: 40741602; PMCID: PMC12309954.
 - 159) Xu J, Hörner M, Nagel M, Perhat P, Korneck M, Noß M, Hauser S, Schoels L, Admard J, Casadei N, Schuele R. Unravelling axonal transcriptional landscapes: insights from induced pluripotent stem cell-derived cortical neurons and implications for motor neuron degeneration. *Open Biol*. 2025 Jun;15(6):250101. doi: 10.1098/rsob.250101. Epub 2025 Jun 11. PMID: 40495808; PMCID: PMC12152748.
 - 160) Yska HAF, Golse M, Beerepoot S, Hayer S, Bergner C, de Paiva ARB, Marelli C, Palacios NJ, Osorio YL, Huiban C, Franke G, Wortmann F, Holtick U, Aygnac X, van der Knaap MS, Schöls L, Perlberg V, Galanaud D, de Witte MA, Wolf NI, Nguyen S, Mochel F; and the International CSF1R-RD Working Group. Hematopoietic Stem Cell Transplantation in an International Cohort of Colony Stimulating Factor-1 Receptor (CSF1R)-Related Disorder. *Mov Disord*. 2025 Sep;40(9):1826-1835. doi: 10.1002/mds.30282. Epub 2025 Jul 11. PMID: 40646711; PMCID: PMC12485588.
 - 161) Structural basis for OAS2 regulation and its antiviral function. Merold V, Bekere I, Kretschmer S, Schnell AF, Kmiec D, Sivarajan R, Lammens K, Liu R, Mergner J, Teppert J, Hirschenberger M, Henrici A, Hammes S, Buder K, Weitz M, Hackmann K, Koenig LM, Pichlmair A, Schwierz N, Sparrer KMJ, Lee-Kirsch MA, de Oliveira Mann CC. *Mol Cell*. 2025 Jun 5;85(11):2176-2193.e13. doi: 10.1016/j.molcel.2025.05.001. Epub 2025 May 23. PMID: 40412389 Free article.
 - 162) Spogis J, Weitz M, Martirosian P, Luithle T, Ural C, Zhang S, Katemann C, Tsiplikas I, Nikolaou K, Schäfer JF. Dynamic Renal T2-mapping After Furosemide; Administration for Measurement of Differential Renal Function in Pediatric MR; Urography. *Invest Radiol*. 2025 Oct 30. doi: 10.1097/RLI.0000000000001251. Epub; ahead of print. PMID: 41171010.
 - 163) Baghai Arassi M, Fisch N, Feißt M, Krupka K, Höcker B, Fichtner A, Kanzelmeyer N, König J, Melk A, Oh J, Pape L, Weber LT, Weitz M, Tönshoff B; CERTAIN Research Network, the ESPN working group on transplantation. Association; of inpatient tacrolimus variability and concentration-to-dose ratio with; outcomes in pediatric kidney transplantation. *Pediatr Nephrol*. 2025; Dec; 40(12):3743-3754. doi: 10.1007/s00467-025-06872-5. Epub 2025 Jul 21. PMID: 40689947; PMCID: PMC12549751.
 - 164) Brieger LC, Przygodda S, Bohlen AV, Rehberg M, Konrad M, Schlingmann KP, Hiort O, Schmidt D, John-Kroegel U, Wuehl E, Kemper MJ, Derichs U, Patzer L, Albers N, Dunstheimer D, Heger S, Grohmann-Held K, Schroeder C, Jorch N, Schmid E, Staude H, Weitz M, Freiberg C, Huebner A, Heitmeyer-Pyper A, Sparta G, Partsch CJ, Marx M, Land C, Baus I, Wilkening F, Moeller K, Simic-Schleicher G, Empting S, Metzinger O, Wagner V, Holder M, Žebec MS, Schnabel D, Haffner D, Zivicnjak M; on behalf of; German Society for Pediatric Nephrology (GPN); German; Society for Pediatric; Adolescent Endocrinology, Diabetology (DGKED). Growth; dynamics of transversal body dimensions and proportions, with related clinical; determinants in children with X-linked hypophosphatemia treated with phosphate; supplements and active vitamin D. *Pediatr Nephrol*. 2025 Oct; 40(10):3187-3200.; doi: 10.1007/s00467-025-06841-y. Epub 2025 Jun 10. PMID: 40493262; PMCID: PMC12401769.
 - 165) Merold V, Bekere I, Kretschmer S, Schnell AF, Kmiec D, Sivarajan R, Lammens K, Liu R, Mergner J, Teppert J, Hirschenberger M, Henrici A, Hammes S, Buder K, Weitz M, Hackmann K, Koenig LM, Pichlmair A, Schwierz N, Sparrer KMJ, Lee-Kirsch MA, de Oliveira Mann CC. Structural basis for OAS2 regulation and its antiviral function. *Mol Cell*. 2025 Jun 5; 85(11):2176-2193.e13. doi: 10.1016/j.molcel.2025.05.001. Epub 2025 May 23. PMID: 40412389.
 - 166) Krezlmeier M, Prüfe J, Dierks ML, Muther S, Bethe D, Büscher A, Heindl-Rusai K, Hollenbach S, Hoppe B, John-Kroegel U, Kanzelmeyer NK, Klaus G, Kranz B, Oh J, Pohl M, Rieger S, Rucktenbrodt B, Sauerstein K, Staude H, Taylan C, Thumfart J, Weitz M, Ringlstetter R, Großhennig A, Pape L. Results of a multicenter; randomized trial examining a new transition model for

- post-kidney transplant;adolescents. *Sci Rep.* 2025 Apr 3;15(1):11459. doi: 10.1038/s41598-025-95845-7.;PMID: 40181098; PMCID: PMC11968839.
- 167) Böckmann I, Leifheit-Nestler M, Rehberg M, Spartà G, Evers K, Schlingmann KP, Kemper MJ, Richter-Unruh A, Hiort O, Grohmann-Held K, Derichs U, Freiberg C, Weitz M, Dunstheimer D, Schmid E, John-Kroegel U, Metzger O, Heger S, Jorch N, Staudé H, Patzer L, Wühl E, Zivicnjak M, Schnabel D, Haffner D, German Society;for Pediatric Nephrology (GPN) and the German Society for Pediatric and Adolescent Endocrinology and Diabetology (DGPAED). Office Blood Pressure and Obesity in Children with X-Linked Hypophosphatemia. *Calcif Tissue Int.* 2025 Mar;28;116(1):56. doi: 10.1007/s00223-025-01363-z. PMID: 40152980; PMCID: PMC11953092.
 - 168) Mayer BFB, Schunn MC, Urla C, Weinpert L, Tsiflikas I, Ebinger M, Fideler F, Neunhoeffler F, Weitz M, Nadalin S, Warmann SW, Fuchs J. Renal Autotransplantation for Resection of Bilateral Nephroblastoma and High-Risk Neuroblastoma in Children. *Cancers (Basel).* 2025 Mar 15;17(6):989. doi: 10.3390/cancers17060989. PMID: 40149323; PMCID: PMC11941411.
 - 169) Burgmaier K, Kilian S, Arbeiter K, Atmis B, Boyer O, Buescher A, Dursun I, Erger F, Fila M, Galiano M, Gokce I, Haeffner K, Haffner D, Hooman N, Klaus G, König J, Lange-Sperandio B, Marlais M, Massella L, Mekahli D, Miklaszewska M, Miloševski-Lomić G, Obrycki L, Ranchin B, Seitz B, Stabouli S, Tabel Y, Taranta-Janusz K, Weber LT, Weitz M, Wühl E, Yilmaz A, Dötsch J, Schaefer F, Liebau MC, ARegPKD consortium. A risk score to predict kidney survival in patients with autosomal recessive polycystic kidney disease at the age of two months. *Kidney Int.* 2025 May;107(5):903-915. doi: 10.1016/j.kint.2025.01.023. Epub 2025 Feb 6.; PMID: 39922379.
 - 170) Laugwitz L, Mechtler TP, Janzen N, Oliva P, Kasper AR, Teunissen CE, Bürger F, Janda J, Döring M, Weitz M, Lang P, Martin P, Beck-Woedl S, Chanson C, Essing MM, Shenker A, Haack TB, Schulte JH, Rosewich H, Streubel B, Kasper DC, Groeschel S. Newborn Screening and Presymptomatic Treatment of Metachromatic Leukodystrophy. *N Engl J Med.* 2024 Oct 3;391(13):1256-1258. doi: 10.1056/NEJMc2407165. Epub 2024 Sep 18. PMID: 39292923.
 - 171) 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. 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). *Pediatr Nephrol.* 2025;Feb;40(2):491-503. doi: 10.1007/s00467-024-06487-2. Epub 2024 Sep 16. PMID: 39283519; PMCID: PMC11666708.
 - 172) Holle J*, Reitmeir R*, Behrens F, Singh D, Schindler D, Potapenko O, McParland V, Anandakumar H, Kanzelmeyer N, Sommerer C, Hartleif S, Andrassy J, Heemann U, Neuenhahn M, Forslund S, Gerhard M, Oh J, Wilck N, Löber U, Bartolomaeus H. Gut microbiome alterations precede graft rejection in kidney transplantation patients; *American Journal of Transplantation.* 2025 Feb 18;S1600-6135(25)00093-0; doi:10.1016/j.ajt.2025.02.010
 - 173) Behrens F*, Holle J*, Chen Chia-Yu, Ginsbach LF, Krause BC, Brüning U, Kriegel FL, Kaiser T, Szijarto IA, Anandakumar H, Lehmann K, Schumacher F, Durek P, Heinrich FF, Borchardz AA, Peters L, Michalik L, Querfeld U, Bufler P, Luch A, Kleuser B, Kirwan JA, Forslund SK, Thumfart J, Müller D, Wilck N, Mashregi MF, Löber U, Bartolomaeus H, Kübler WM, Simmons S. Endothelial extracellular vesicles as potential mediators of impaired angiogenesis and cardiovascular disease in chronic kidney disease; *Journal of extracellular vesicles.* Mar 2025;14(3):e70062; doi:10.1002/jev.2.70062
 - 174) Zerkowitz E, Gellermann J, Beckus J, Holle J, Kempf C, Bufler P, Müller D, Thumfart J, Klämbt V. Outcomes and prognostic factors in childhood-onset steroid-resistant nephrotic syndrome: a retrospective single-center study. *Pediatr Nephrol* 40, 2239–2252 (2025); doi: 10.1007/s00467-025-06705-5
 - 175) Holle J, Behrens F, Koppe L. Pediatric and adult point of view on the gut-kidney axis in CKD. *Pediatr Nephrol.* 2025 Jul 7; doi: 10.1007/s00467-025-06780-8.
 - 176) Holle J, Bartolomaeus H; Gut-derived metabolites as treatment targets in chronic kidney disease—an avenue toward personalized medicine. *Pediatric Nephrology* 2025 Jan 16. doi: 10.1007/s00467-024-06609-w.
 - 177) Kuhlen M, Virgone C, Rigaud C, Irtan S, Casey R, Pamporaki C, Kunstreich M, Lopez-Almara R, Ben-Ami T, Bien E, Krawczyk MA, Mazic Cesen M, Ferrari A, Bisogno G, Reguerre Y, Abele M, Schneider DT, Fuchs J, Brecht IB, Timmermann B, de Krijger RR, Lapa C, Redlich A, Orbach D. European clinical guidance for the management of adrenal and extra-adrenal paraganglioma in children and adolescents: a consensus by the EXPeRT group. *Eur J Endocrinol.* 2025 Nov 26;193(6):G13-G126. doi: 10.1093/ejendo/lvaf239. PMID: 41261973.
 - 178) Abele M, Karelin A, Pogoda M, Faust U, Armeanu-Ebinger S, Admard J, Liebmann A, Bonzheim I, Waespe N, Hoover-Regan M, Block A, Reck M, Bien E, Krawczyk M, Schneider DT, Ossowski S, Brecht IB, Schroeder C. Distinct genomic profile of pediatric lung carcinoma: High frequency of ALK fusions and TP53 mutations compared to adults. *Lung Cancer.* 2025 Nov;209:108800. doi: 10.1016/j.lungcan.2025.108800. Epub 2025 Oct 20. PMID: 41129853.
 - 179) Karges K, Kunstreich M, Abele M, Fuchs J, Vokuhl C, Brecht IB, Schneider DT, Frühwald MC, Vorwerk P, Lapa C, Redlich A, Kuhlen M. Gastrointestinal Neuroendocrine Neoplasms in Children and Adolescents: Data from the German MET Studies (1997-2024). *Neuroendocrinology.* 2025 Sep 25;116(1):1-12. doi: 10.1159/000548618. Epub ahead of print. PMID: 40996947; PMCID: PMC12795540.
 - 180) Kuhlen M, Kunstreich M, Eilsberger F, Lorenz K, Abele M, Brecht IB, Schneider DT, Luster M, Redlich A. Risk-adapted therapy in pediatric thyroid cancer: initial experience from a national reference program by the MET group. *Eur Thyroid J.* 2025 Aug 4;14(4):e250035. doi: 10.1530/ETJ-25-0035. PMID: 40736768; PMCID: PMC12326964.
 - 181) Wild H, Liebmann A, Maennel L, Maschke L, Block A, Kager L, Kontny U, Agaimy A, Kuhlen M, Redlich A, Schmidt A, Fuchs J, Schneider DT, Brecht IB, Abele M. Colorectal Carcinoma in Childhood and Adolescence: Microsatellite Instability Correlates With a Favorable Prognosis. *Pediatr Blood Cancer.* 2025 Aug;72(8):e31830. doi: 10.1002/pbc.31830. Epub 2025 Jun 2. PMID: 40457557.
 - 182) Karges K, Kunstreich M, Pape UF, Fuchs J, Vokuhl C, Abele M, Schneider DT, Brecht IB, Lapa C, Frühwald MC, Vorwerk P, Redlich A, Kuhlen M. Pancreatic neuroendocrine tumors in children and adolescents—Data from the German MET studies

- (1997-2023). *J Neuroendocrinol*. 2025 Aug;37(8):e70039. doi: 10.1111/jne.70039. Epub 2025 May 11. PMID: 40350184; PMCID: PMC12358202.
- 183) Schneider DT, Witowski A, Abele M, Benesch M, Bernbeck B, Blessing T, Brummel B, Calaminus G, Göbel U, Graf N, Vokuhl C, Schultz KAP, Brecht IB. Testicular and ovarian Juvenile granulosa cell tumors in children and adolescents: Analysis of 113 patients registered to the German Registry for Rare Pediatric Tumors (STEP). *Cancer*. 2025 May 1;131(9):e35861. doi: 10.1002/cncr.35861. PMID: 40272823; PMCID: PMC12020984.
- 184) Flaadt T, Lemelle L, Abele M, Virgone C, Ben-Ami T, Kachanov D, Pourtsidis A, Ferrari A, Bisogno G, Bien E, Dos Reis Farinha NJ, Godzinski J, Reguerre Y, Roganovic J, Kloker LD, Lauer UM, Schneider DT, Brecht IB, Orbach D. NUT carcinoma in children and adolescents: An analysis of the European Cooperative Study Group on pediatric rare tumors (EXPERT). *Lung Cancer*. 2025 Mar;201:108449. doi: 10.1016/j.lungcan.2025.108449. Epub 2025 Feb 19. PMID: 39999637.
- 185) Flaadt T, Rehm J, Simon T, Hero B, Ladenstein RL, Lode HN, Grabow D, Nolte S, Crazzolara R, Greil J, Ebinger M, Abele M, Holzer U, Döring M, Schulte JH, Bader P, Schlegel PG, Eyrich M, Lang P, Klingebiel T, Handgretinger R. Long-Term Outcomes and Quality of Life of High-Risk Neuroblastoma Patients Treated with a Multimodal Treatment Including Anti-GD2 Immunotherapy: A Retrospective Cohort Study. *Cancers (Basel)*. 2025 Jan 5;17(1):149. doi: 10.3390/cancers17010149. PMID: 39796776; PMCID: PMC11720496.
- 186) Heinz AT, Schönstein A, Koscielniak E, Ebinger M, Fuchs J, Harrabi S, Vokuhl C, Imle R, Stegmaier S, Brecht IB, Ljungman G, Juntti H, Ladenstein R, Kazanowska B, Klingebiel T, Pajtler KW, Sparber-Sauer M. Children and Adolescents With Localised Non-Rhabdomyosarcoma Soft Tissue Sarcoma: Results of the CWS-96 and CWS-2002P Prospective Trials With Reclassification of the Trial Data Incorporating the Recent Soft Tissue Sarcoma Registry. *Pediatr Blood Cancer*. 2026 Feb;73(2):e32159. doi: 10.1002/pbc.32159. Epub 2025 Nov 11. PMID: 41216926.
- 187) Tüller P, Kiefer T, Jabbarli L, Papaioannou K, Schramm K, Barwinski N, Schönberger S, Brecht IB, Schneider DT, Livingstone E, Zimmer L, Fischhuber K, Junker A, Ting S, Kiewert C, Göricke S, Bechrakis N, Biewald E, Ketteler P. Melanoma of the Choroid and Ciliary Body in Children: Remission of Metastatic Melanoma of the Choroid After Treatment With Chemotherapy and Immune Checkpoint Inhibition. *Pediatr Blood Cancer*. 2026 Feb;73(2):e32147. doi: 10.1002/pbc.32147. Epub 2025 Nov 4. PMID: 41189077.
- 188) Mucha M, Bühner S, Loßner M, Fincke VE, Reitsam NG, Dorn F, Lobbes D, Gastberger K, Schuster T, Dintner S, Schroeder C, Brecht IB, Schneider DT, Märkl B, Frühwald MC, Johann PD. Multi-modal omics analysis of a paediatric melanoma highlights mechanisms underlying treatment resistance. *Commun Med (Lond)*. 2025 Oct 30;5(1):448. doi: 10.1038/s43856-025-01201-1. PMID: 41168392; PMCID: PMC12575648.
- 189) Köhler F, Arnold D, Aust D, Betge J, Brecht IB, Germer CT, Grouven B, Harter P, Kasper-Virchow S, Koslowski K, Neeff HP, Neumann J, Piso P, Rau B, Schneider DT, Schreyer AG, Kröplin MA, Wiegering A. German S2k-guideline on diagnostics, treatment and surveillance of low-grade appendiceal mucinous neoplasms (LAMN). *Eur J Cancer*. 2025 Jun 3;222:115430. doi: 10.1016/j.ejca.2025.115430. Epub 2025 Apr 17. PMID: 40267588.
- 190) 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. Paediatric very rare tumours registration and management in European countries with low health expenditure average rates. *Clin Transl Oncol*. 2025 Apr;27(4):1779-1788. doi: 10.1007/s12094-024-03674-3. Epub 2024 Sep 3. PMID: 39225960; PMCID: PMC12000181.
- 191) Amorelli G, Rabsteyn A, Maier CP, Trautner F, Holzer U, Schäfer JF, Ebinger M, Handgretinger R, Nahnsen S, Rammensee HG, Lang P. Case Report: A neoantigen-targeting peptide vaccine combined with checkpoint inhibition induces tumor regression and long-term remission in a pediatric patient with metastatic hepatocellular carcinoma. *Front Immunol*. 2025 Oct 31;16:1674663. doi: 10.3389/fimmu.2025.1674663. PMID: 41246310; PMCID: PMC12615373.
- 192) von Hoff K, Obrecht-Sturm D, Ghasemi DR, Wenning J, Mynarek M, Gerber NU, Benesch M, Juhnke BO, Bison B, Warmuth-Metz M, Timmermann B, Faldum A, Tippelt S, Fleischhack G, Grotzer M, Driever PH, Beilken A, Ebinger M, Graf N, Frühwald MC, Schmid I, Slavic I, Koch A, Bergmann M, Hagel C, Coras R, Blümcke I, Reifenberger G, Felsberg J, Keyvani K, Harter PN, Prinz M, Staszewski O, Acker T, Stadelmann-Nessler C, Hartmann C, von Deimling A, Sommer C, Hasselblatt M, Riemenschneider MJ, Monoranu CM, Rushing E, Haberler C, Kool M, Sill M, Pfister SM, Schüller U, Pietsch T, Kortmann RD, Kwicien R, Witt H, Pajtler KW, Rutkowski S; German, Austrian and Swiss HIT-Network. Developing an advanced risk stratification model for pediatric intracranial ependymoma based on the prospective trial E-HIT2000 and subsequent registries. *Neuro Oncol*. 2025 Sep 30;noaf218. doi: 10.1093/neuonc/noaf218. Epub ahead of print. PMID: 41026848.
- 193) Martynov I, Tobi L, Strömer A, Mayr A, Heinz AT, Ebinger M, Sparber-Sauer M, Fuchs J, Vahdad RM, Seitz G. Prevalence of locoregional and distant lymph node metastases in children and adolescents/young adults with soft tissue sarcomas: a Bayesian meta-analysis of proportions. *EClinicalMedicine*. 2025 Aug 7;87:103390. doi: 10.1016/j.eclinm.2025.103390. PMID: 40823497; PMCID: PMC12355419.
- 194) Gorodezki D, Tonagel F, Zipfel J, Mezger M, Haas-Lude K, Holzer U, Nägele T, Schuhmann MU, Ebinger M. MRI-based, three-dimensionally assessed tumor burden and growth velocity to predict visual acuity deterioration in optic pathway glioma - results of a retrospective longitudinal analysis. *Childs Nerv Syst*. 2025 Jul 11;41(1):230. doi: 10.1007/s00381-025-06890-6. PMID: 40643687; PMCID: PMC12254072.
- 195) Bisogno G, Sparber-Sauer M, Rodeberg D, Merks JHM, Koscielniak E, Wolden SL, De Salvo GL, Del Bianco P, Xue W, Ebinger M, Vokuhl C, Venkatramani R, Volchenboum SL, Furner B, Minard Colin V, Hawkins DS. The International Soft Tissue Sarcoma Consortium: The baseline analysis of rhabdomyosarcoma data. *Cancer*. 2025 Jul 15;131(14):e35974. doi: 10.1002/cncr.35974. PMID: 40632016; PMCID: PMC12239856.
- 196) de Faria FW, Riedel NC, Münter D, Interlandi M, Göbel C, Altendorf L, Richter M, Melcher V, Thomas C, Roy R, Schoof M, Bedzhov I, Moreno N, Graf M, Hotfilder M, Holdhof D, Hartmann W, Bruns AK, Brentrup A, Liesche-Starnecker F, Maerkl B, Sandmann S, Varghese J, Dugas M, Pinto PH, Balbach ST, Lu IN, Rossig C, Soehnlein O, Canak A, Ebinger M, Schuhmann M, Schittenhelm J, Frühwald MF, Schüller U, Albert TK, Walter C, Bruder JM, Kerl K. ETMR stem-like state and chemo-

- resistance are supported by perivascular cells at single-cell resolution. *Nat Commun.* 2025 Jun 25;16(1):5394. doi: 10.1038/s41467-025-60442-9. PMID: 40562749; PMCID: PMC12198369.
- 197) Jhala T, Holweg M, Dietzel M, Schäfer J, Ebinger M, Lieber J, Fuchs J. Functional outcome of scapulectomy in children - single-center experience and systematic review of the literature. *JSES Rev Rep Tech.* 2025 Feb 12;5(2):251-258. doi: 10.1016/j.xrrt.2025.01.004. PMID: 40321874; PMCID: PMC12047544.
- 198) Mayer BFB, Schunn MC, Urla C, Weinpert L, Tsifikas I, Ebinger M, Fideler F, Neunhoeffler F, Weitz M, Nadalin S, Warmann SW, Fuchs J. Renal Autotransplantation for Resection of Bilateral Nephroblastoma and High-Risk Neuroblastoma in Children. *Cancers (Basel).* 2025 Mar 15;17(6):989. doi: 10.3390/cancers17060989. PMID: 40149323; PMCID: PMC11941411.
- 199) Urla C, Wagner B, Schmidt A, Fideler F, Schäfer J, Neunhoeffler F, Ebinger M, Seitz G, Fuchs J. Cytoreductive Surgery and Hyperthermic Intraperitoneal Chemotherapy for Pediatric Abdominal Rhabdomyosarcoma: Experience of a Reference Pediatric Oncosurgical Center. *Pediatr Blood Cancer.* 2025 Apr;72(4):e31573. doi: 10.1002/pbc.31573. Epub 2025 Feb 4. PMID: 39905561.
- 200) Fuente J, Frangoul H, Lang P, Wall D, Meisel R, Corbacioglu S, Li AM, Shah AJ, Carpenter B, Kwiatkowski JL, Mapara MY, Liem RI, Rupprecht J, Kuo KHM, Merkeley H, Algeri M, Smith W, Kohli P, Li N, Rubin J, Zhang S, Hobbs W, Locatelli F. Improvements in health-related quality of life in patients with transfusion-dependent β -thalassemia after exagamglogene autotemcel. *Blood Adv.* 2025 Dec 23;9(24):6502-6510. doi: 10.1182/bloodadvances.2025016702. PMID: 40862696; PMCID: PMC12757516.
- 201) Simon T, Thole T, Castelli S, Timmermann B, Jazmati D, Schwarz R, Fuchs J, Warmann S, Hubertus J, Schmidt M, Rogasch J, Körber F, Vokuhl C, Schäfer J, Schulte JH, Deubzer H, Rosswog C, Fischer M, Lang P, Langer T, Astrahantseff K, Lode H, Hero B, Eggert A. GPOH Guidelines for Diagnosis and First-line Treatment of Patients with Neuroblastic Tumors, update 2025. *Klin Padiatr.* 2025 May;237(3):117-140. English. doi: 10.1055/a-2556-4302. Epub 2025 May 9. Erratum in: *Klin Padiatr.* 2025 May;237(3):e3. doi: 10.1055/a-2623-7760. PMID: 40345224.
- 202) Breidenbach M, Bader P, Attarbaschi A, Rossig C, Meisel R, Metzler M, Subklewe M, Mueller F, Schlegel PG, Teichert von Lüttichau I, Bourquin JP, Escherich G, Cario G, Lang P, Coffey R, von Stackelberg A, Willier S, Strahm B, Peters C, Feuchtinger T. Multinational retrospective analysis of bridging therapy prior to chimeric antigen receptor t cells for relapsed/refractory acute lymphoblastic leukemia in children and young adults. *J Hematol Oncol.* 2025 Jan 17;18(1):8. doi: 10.1186/s13045-024-01659-x. PMID: 39825416; PMCID: PMC11742544.
- 203) Carle MF, Mohammadian Gol T, Antony JS, Roig-Merino A, Carter ME, Lauer UM, Mezger M, Kloker LD. Targeting oncogenic fusion-driven NUT carcinoma with CRISPR-Cas9 genome editing. *Mol Ther Oncol.* 2025 Oct 6;33(4):201068. doi: 10.1016/j.omton.2025.201068. PMID: 41190236; PMCID: PMC12581649.
- 204) Zahedipour F, Gol TM, Wissner S, Ramesh A, Ureña-Bailén G, Jaafari MR, Mezger M. Revolutionizing pediatric gene and cell therapy: The hope for lipid-based nanoparticles in blood disorders. *Curr Res Transl Med.* 2025 Dec;73(4):103545. doi: 10.1016/j.retram.2025.103545. Epub 2025 Oct 3. PMID: 41075357.
- 205) Velázquez GF, Weller JF, Rubbeck A, Arndt T, Schiele S, Mezger M, Lengerke C, Bethge W, Trepel M, Müller G, Christopheit M, Schmid C. Prophylactic and pre-emptive donor lymphocyte infusion in patients with acute myeloid leukemia and myelodysplastic syndrome: validation of current recommendations and proposal of a modified outcome assessment. *Haematologica.* 2025 Oct 1;110(10):2293-2304. doi: 10.3324/haematol.2024.287206. Epub 2025 Apr 24. PMID: 40270206; PMCID: PMC12485326.
- 206) Hirsch S, Rahmazade R, Grund K, Sutter C, Schramm K, Selt F, Ecker J, Jones BC, Schrimpf D, Demmert M, Guerreiro Stücklin AS, Hernaiz Driever P, Mezger M, Brecht I, Adib SD, Brummel B, Sturm D, Dikow N, Hempel M, Milde T, Pajtler K, Jones DTW, Pfister SM, von Deimling A, Sahm F, Schaaf CP. Constitutional variants in PTEN: a frequent finding in patients with papillary tumors of the pineal region subtype B (PTPR-B) associated with isolated loss of chromosome 10. *Acta Neuropathol.* 2025 Mar 14;149(1):25. doi: 10.1007/s00401-025-02865-8. PMID: 40085243; PMCID: PMC11909084.
- 207) Althaus K, Kieninger S, Bäuerle A, Hammer S, Wolska N, Uzun G, Weich K, Alberio L, Aliotta A, Faul C, Moyses M, Holzer U, Icheva V, Gorodezki D, Hörber S, Halimeh S, Zlamal J, Bakchoul T. Platelet potential to switch to procoagulant phenotype compensates bleeding tendency in patients with hemophilia A. *Blood Adv.* 2025 Mar 11;9(5):1181-1184. doi: 10.1182/bloodadvances.2024014785. PMID: 39808801; PMCID: PMC11925503.
- 208) Yi F, Cohen T, Zimmerman N, Dünder F, Zumbo P, Eltilib R, Brophy EJ, Arkin H, Feucht J, Gormally MV, Hackett CS, Kropp KN, Etxeberria I, Chandran SS, Zhao Z, Cai W, Daniyan AF, Park JH, Lareau CA, Hsu KC, Sadelain M, Betel D, Klebanoff CA. CAR-engineered lymphocyte persistence is governed by a FAS ligand-FAS autoregulatory circuit. *Nat Cancer.* 2025 Oct;6(10):1638-1655. doi: 10.1038/s43018-025-01009-x. Epub 2025 Jul 22. PMID: 40696154; PMCID: PMC12559005.
- 209) Global variation in living donor liver transplantation practices impacts donor and recipient short-term outcomes: Initial insights from the International LDLT Registry. *LDLTRegistry.org Collaborative.* Electronic address: mohamed.rela@gmail.com; *LDLTRegistry.org Collaborative.* *Am J Transplant.* 2025 Aug;25(8):1735-1745. doi: 10.1016/j.ajt.2025.04.008. Epub 2025 Apr 17. PMID: 40252923. PMID: 40390331
- 210) Hepatic Form of Dihydrolypoamide Dehydrogenase Deficiency (DLDD): Phenotypic Spectrum, Laboratory Findings, and Therapeutic Approaches in 52 Patients. *Hammann N, Staufner C, Schlieben LD, Dezsöfi-Gottl A, Feichtinger RG, Häberle J, Junge N, Konstantopoulou V, Kopajtich R, McLin V, Rymen D, Slavetinsky C, Sturm E, Mayr JA, Wagner M, Kölker S, Prokisch H, Hoffmann GF, Lenz D. J Inher Metab Dis.* 2025 May;48(3):e70035. doi: 10.1002/jimd.70035. PMID: 40390331 Free PMC article. 6. PMID: 40431372
- 211) Choline in Pediatric Nutrition: Assessing Formula, Fortifiers and Supplements Across Age Groups and Clinical Indications.
- 212) Bernhard W, Shunova A, Graepler-Mainka U, Hilberath J, Wiechers C, Poets CF, Franz AR. *Nutrients.* 2025 May 9;17(10):1632. doi: 10.3390/nu17101632. PMID: 40431372 Free PMC article. 7. PMID: 40432701
- 213) Portal Vein Obstruction in Pediatric Liver Transplant Patients: An Evaluation of Self-Reported Management Practices. *Sieben L, Alfares BA, de Kleine RH, Wildhaber BE, Casswall T, Nowak G, Delle M, Aldrian D, Berchtold V, Vogel GF,*

- Kaliciński P, Markiewicz-Kijewska M, Kolesnik A, Quintero J, Hally MM, King ML, Marra P, Bravi M, Pinelli D, Kasahara M, Sakamoto S, Uchida H, Mali V, Aw M, Franchi-Abella S, Gonzales E, Guérin F, Cervio G, Minetto J, Sierre S, de Santibañes M, Ardiles V, Uño JW, Evans H, Duncan D, McCall J, Hartleif S, Sturm E, Patel JV, Mtegha M, Prasad R, Ferreira CT, Nader LS, Farina M, Jaramillo C, Rodriguez-Davalos MI, Feola P, Shah AA, Wood PM, Acord MR, Fischer RT, Mullapudi B, Hendrickson RJ, Khanna R, Pamecha V, Mukund A, Sharif K, Gupte G, McGuirk S, Porta G, Hardikar W, Spada M, Alterio T, Maggiore G, Beretta M, Dierckx RAJ, Bokkers RPH, van der Doef HPJ; PORTAL Registry Investigators. *Health Sci Rep*. 2025 May 26;8(5):e70625. doi: 10.1002/hsr2.70625. eCollection 2025 May. PMID: 40432701 Free PMC article. 8. PMID: 40586698
- 214) Management of hepatic artery thrombosis and stenosis after pediatric liver transplantation: Variability and agreement in management practices. Li W, Bokkers RPH, Wildhaber BE, Calinescu AM, Ricoeur A, 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, da Fonseca EA, Costa CM, Ferreira CT, Nader LS, Farina MA, Dajani KZ, Parente A, Bigam DL, Liang T, Bai X, Xiang J, 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, Sakpal M, Avalareddy A, Spada M, Monti L, Alterio T, Yanagi Y, Uchida H, Komine R, Evans H, Carr-Boyd P, Duncan D, Stefanowicz M, Latka-Grot J, Koleśnik A, Broering DC, Raptis DA, Marquez KAH, Mali V, Aw M, Beretta M, Van der Schyff F, Quintero J, Mercadal-Hally M, Molino-Gahete JA, Andres AM, Hernandez-Oliveros F, Remacha EF, Casswall T, Jorns C, Delle M, Gupte GL, Sharif K, McGuirk SP, Superina R, Caicedo JC, Jaramillo C, Bitterfeld L, Kastenber Z, Shah AA, Domenick B, Acord MR, Mazariegos G, Soltys K, DiNorcia J, Patel P, Florman S, Buchholz BM, Herden U, Fischer L, Dierckx RAJO, Hartog H, Van der Doef H... See abstract for full author list → *Liver Transpl*. 2025 Dec 1;31(12):1533-1544. doi: 10.1097/LVT.0000000000000671. Epub 2025 Jul 1. PMID: 40586698 9. PMID: 40611405
- 215) Post-endoscopic fever and infection in paediatric patients with intestinal failure. Hilberath J, Afrigh O, Illhardt T, Vermeulen D, Slavetinsky C, Jhala T, Fode B, Renk H, Lieber J, Fuchs J, Sturm E. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2025 Sep;81(3):736-742. doi: 10.1002/jpn3.70141. Epub 2025 Jul 3. PMID: 40611405 Free PMC article. 10. PMID: 40621689
- 216) Paediatric acute liver failure: A prospective, nationwide, population-based surveillance study in Germany. Lenz D, Abdulaziz M, Peters B, Wagner M, Schlieben LD, Corman VM, Baumann U, Bufler P, Dattner T, Ganschow R, Genzel K, Hammann N, Hartleif S, Hegen B, Henning S, Hoerning A, Jankofsky M, Junge N, Kathemann S, Knoppke B, Kohl-Sobania M, Laass M, Lainka E, Lurz E, Melter M, Müller H, Pilic D, Ries M, Schiefele L, Schwerdt T, Sturm E, Wegner M, Urschitz MS, Garbade SF, Wenning D, Drost C, Fichtner A, Kölker S, Hoffmann GF, Prokisch H, Stauffer C. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2025 Sep;81(3):653-662. doi: 10.1002/jpn3.70149. Epub 2025 Jul 7. PMID: 40621689 Free PMC article. 11. PMID: 40686234
- 217) Nutrition practices of children with paediatric intestinal pseudo-obstruction in Europe-A survey by the network for intestinal failure rehabilitation and transplantation in Europe. Mari A, Lindley KJ, Guz-Mark A, Hilberath J, Hojsak I, Norsa L, Tabbers M, Thomassen RA, Verduci E, Köglmeier J. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2025 Oct;81(4):952-959. doi: 10.1002/jpn3.70161. Epub 2025 Jul 21. PMID: 40686234 12. PMID: 40686679
- 218) Predictors of response and enteral autonomy in children with short bowel syndrome treated with teduglutide: a real-life multicentre cohort study. Norsa L, Ghirardi A, Ramos Boluda E, Guz-Mark A, Hojsak I, Hilberath J, Broekaert IJ, Sacristán RG, Lezo A, Guerra P, Poinot P, Lambe C, D'Antiga L. *EclinicalMedicine*. 2025 Jul 8;85:103343. doi: 10.1016/j.eclinm.2025.103343. eCollection 2025 Jul. PMID: 40686679 Free PMC article. 13. PMID: 40722249
- 219) Small intestinal bacterial overgrowth and dysbiosis in children with intestinal failure: A descriptive cohort study. Hilberath J, Busch A, Schoppmeier U, Schmauder K, Oberhettinger P, Marschal M, Slavetinsky C, Sturm E, Peter S, D'Alvise P. *JPEN J Parenter Enteral Nutr*. 2025 Nov;49(8):964-974. doi: 10.1002/jpen.2808. Epub 2025 Jul 28. PMID: 40722249 Free PMC article. 14. PMID: 40991738
- 220) Incidence and risk factors for portal vein complications after pediatric liver transplantation: A retrospective cohort analysis from the PORTAL registry. Alfares BA, Sieben L, Li W, Cervio G, Minetto J, Sierre S, Kaliciński P, Markiewicz-Kijewska M, Kolesnik A, Franchi-Abella S, Gonzales E, Guérin F, Patel JV, Mtegha M, Prasad R, Dierckx RA, de Kleine RH, Kasahara M, Sakamoto S, Uchida H, de Santibañes M, Ardiles V, Uño JW, Marra P, D'Antiga L, Pinelli D, Jaramillo C, Bitterfeld L, Melen A, Wildhaber BE, Beretta M, Aldrian D, Berchtold V, Vogel GF, Hardikar W, Evans H, Duncan D, McCall J, Shah AA, Wood PM, Acord MR, Quintero J, Mercadal-Hally M, Larrarte-King M, Mali V, Aw MM, Hartleif S, Sturm E, Casswall T, Nowak G, Delle M, Khanna R, Pamecha V, Mukund A, Fischer RT, Mullapudi B, Hendrickson RJ, Bokkers RPH, van der Doef HPJ. *Liver Transpl*. 2025 Dec 1;31(12):1511-1521. doi: 10.1097/LVT.0000000000000721. Epub 2025 Sep 10. PMID: 40991738 15. PMID: 41143569
- 221) Global Outcomes of Open Versus Laparoscopic Versus Robotic Donor Hepatectomy: A Prospective Study From the International LDLT Registry (LDLTregistry.org). *LDLTregistry.org Collaborative*. Transplantation. 2026 Jan 1;110(1):e197-e203. doi: 10.1097/TP.00000000000005530. Epub 2025 Oct 27. PMID: 41143569 16. PMID: 41311522
- 222) Direct oral anticoagulant rivaroxaban for secondary prevention of catheter-related thrombosis in children with intestinal failure: real-life data. Hilberath J, Ballauff A, Rückel A, Sieverding L, Vermeulen D, Eberl W, Hartleif S, Lieber J, Michel J, Sturm E, Nordmeyer J, Icheva V. *Res Pract Thromb Haemost*. 2025 Oct 22;9(7):103231. doi: 10.1016/j.rpth.2025.103231. eCollection 2025 Oct. PMID: 41311522 Free PMC article. 17. PMID: 41387873
- 223) Genotype-phenotype correlation and management of Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome: a descriptive cohort study. Hilberath J, Tsiflikas I, Sanders A, Lieber J, Luithle T, Haack TB, Sturm E, Fuchs J, Warmann S, Slavetinsky C. *Orphanet J Rare Dis*. 2025 Dec 12. doi: 10.1186/s13023-025-04154-9. Online ahead of print. PMID: 41387873 Free article. No abstract available. 18. PMID: 41390895
- 224) Endoscopic retrograde cholangiopancreatography as a diagnostic key tool for biliary atresia: feasibility, safety and accuracy in neonates with cholestatic liver disease. Hartleif S, Esser M, Fuchs J, Götz M, Graepler F, Hilberath J, Illhardt T,

Kirschner HJ, Malek NP, Manger A, Schäfer J, Schempf U, Singer S, Slavetinsky C, Stüker D, Tsiflikas I, Wichmann D, Sturm E, Werner CR. Eur J Pediatr. 2025 Dec 13;185(1):16. doi: 10.1007/s00431-025-06509-7. PMID: 41390895 Free PMC article.