



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen (ZSEER) am Universitätsklinikum Erlangen

Der Bericht zu Maßnahmen und Ergebnissen des Zentrums bezieht sich auf das folgende Kalenderjahr

2023



Inhalt

1	DARSTELLUNG DES ZENTRUMS UND SEINER NETZWERKPARTNER	3
1.1	STRUKTUR DES ZENTRUMS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN ERLANGEN (ZSEER)	3
1.2	KOOPERATIONEN	3
1.2.1	Beteiligte Selbsthilfegruppen/-vereine.....	3
1.2.2	Beteiligte Einrichtungen/Zentren	4
1.3	LOKALE UND NATIONALE NETZWERKE.....	6
1.3.1	Durch das BMBF geförderte Forschungsverbünde und Projekte	6
1.3.2	Weitere geförderte Forschungsverbünde und Projekte	7
1.3.3	Beteiligung an Registern	7
1.4	FACHZENTREN DES ZSEER	7
1.5	AUFGABEN.....	8
1.6	PROZESSE	10
2	ANZAHL DER DURCHGEFÜHRTEN FALLKONFERENZEN	12
3	DARSTELLUNG DER MAßNAHMEN ZUR QUALITÄTSSICHERUNG UND -VERBESSERUNG	12
3.1	ENTWICKLUNG IM ZSEER	12
3.2	VERBESSERUNG DER ABLÄUFE.....	13
4	ANZAHL/BESCHREIBUNG DER DURCHGEFÜHRTEN FORT- UND WEITERBILDUNGSVERANSTALTUNGEN	13
DAS A-ZENTRUM SOWIE AUCH DIE B-ZENTREN NEHMEN AN REGELMÄßIGEN FORT- UND WEITERBILDUNGSVERANSTALTUNGEN TEIL. DIESE FINDEN KLINIKUMS INTERN WIE AUCH EXTERN STATT.		13
5	AUSTAUSCH ÜBER THERAPIEMPFEHLUNGEN UND BEHANDLUNGSERFOLGE MIT ANDEREN ZENTREN	13
6	ANZAHL DER DURCH HUMANGENETISCHE ANALYSEN GESICHETERE DIAGNOSEN	13
7	NENNUNG DER LEITLINIEN UND KONSENSUSPAPIERE, AN DENEN DAS ZENTRUM MITARBEITET	14
7.1	LEITLINIENÜBERSICHT	14
8	NENNUNG DER KLINISCHEN STUDIEN, AN DENEN DAS ZENTRUM TEILNIMMT.....	17
8.1	STUDIENLISTE	17
9	PATIENTENAUSWERTUNG.....	19
9.1	BEHANDELTE PATIENTEN MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG.....	19
10	FAZIT UND WEITERE ENTWICKLUNGEN	22
10.1	ERREICHTE ZIELE	22
10.1.1	Europäische Referenznetzwerke (ERN).....	22
10.1.2	Deutsche Referenznetzwerke (DRN)	23



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

10.1.3	Clinician Scientists.....	23
10.1.4	Weitere erreichte Ziele:	23
10.2	ANGESTREBTE ZIELE.....	24
11	ÖFFENTLICHKEITSARBEIT.....	25
11.1	TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN 2023	25
11.1.1	Rare Disease Run	25
11.1.2	Kunstaktion der deutschen Uni-Klinika.....	25
11.1.3	„Global Chain of Lights“.....	25
11.2	PRESSEMELDUNGEN.....	25
11.2.1	Fortschrittliche Behandlungen für seltene neurologische RASopathien.....	25
12	NENNUNG DER WISSENSCHAFTLICHEN PUBLIKATIONEN DES ZSEER UND DER BETEILIGTEN B-ZENTREN	26



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

1 Darstellung des Zentrums und seiner Netzwerkpartner

In der Europäischen Union wird eine Erkrankung als „selten“ definiert, wenn maximal 5 von 10.000 Menschen betroffen sind [European Commission (EC) regulation # 141/2000]. Da es mehr als 6.000 unterschiedliche Seltene Erkrankungen (SE) gibt, ist die Gesamtzahl der Betroffenen trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankungen hoch. Allein in Deutschland leben Schätzungen zufolge etwa vier Millionen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung, in der gesamten EU geht man von 30 Millionen Menschen aus.

1.1 Struktur des Zentrums für Seltene Erkrankungen Erlangen (ZSEER)

Um Patienten mit Seltenen Erkrankungen optimal und auf dem Stand des aktuellen Wissens betreuen zu können, bedarf es der engen und interdisziplinären Zusammenarbeit von Experten. Im ZSEER haben sich zahlreiche Kliniken und Institute des Universitätsklinikums Erlangen und der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg zusammengeschlossen, die sich intensiv mit Seltenen Erkrankungen beschäftigen. Derzeit bestehen innerhalb des ZSEER neben dem Typ A-Zentrum zwölf krankheits- und krankheitsgruppenspezifische Typ-B-Fachzentren, die intensiv an Seltenen Krankheiten arbeiten, in Forschung und Lehre aktiv sind und in nationale und internationale Netzwerke zu Seltenen Erkrankungen eingebunden sind.

Das A-Zentrum des ZSEER war 2023 in der Universitätsstraße 22 in 91054 Erlangen lokalisiert. Es unterstützt und koordiniert die interdisziplinären Aktivitäten in Krankenversorgung, Forschung und Lehre auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen in Bezug auf Früherkennung, Diagnostik, Therapie, Nachsorge, sowie Meldungen an Register. Die Anlaufstelle für Patienten mit einer unklaren Diagnose ist ebenfalls dort angesiedelt. Im A-Zentrum sind eine administrative Lotsin (Frau Christin Kolb), zwei FachärztInnen (Ärztlichen Lotsen) sowie eine Studentische Hilfskraft tätig. Die Sprecherin des Zentrums ist Frau Prof. Dr. Beate Winner, sie wird vertreten durch Herrn Prof. Dr. André Reis und Frau Prof. Dr. Regina Trollmann.

Das A-Zentrum vertritt das ZSEER nach außen, beispielsweise beim Aufbau von Zentrumsstrukturen für Seltene Erkrankungen und zentrumsübergreifenden Projekten. Es arbeitet dabei eng mit den assoziierten krankheits- bzw. krankheitsgruppenspezifischen Fachzentren, den Deutschen und Europäischen Referenzzentren für Seltene Erkrankungen sowie der Selbsthilfe zusammen.

1.2 Kooperationen

Das ZSEER ist in Kooperation mit der Allianz für Chronisch Seltene Erkrankungen (ACHSE) e. V.. Darüber hinaus bestehen über die Fachzentren enge Beziehungen zu vielen krankheits- oder krankheitsgruppenspezifischen Vereinen der Selbsthilfe und/oder deren regionalen Vertretern.

1.2.1 Beteiligte Selbsthilfegruppen/-vereine

- ADPKD Selbsthilfegruppe
- ADTKD Selbsthilfegruppe
- Alport Selbsthilfegruppe
- ASBH e.V. (Arbeitsgemeinschaft Spina bifida und Hydrocephalus)
- BRCA-Netzwerk
- Bundesverband Niere
- Bundesverband zur Begleitung von Familien vorgeburtlich erkrankter Kinder e.V.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

- Deutsche CML-Allianz und LeukaNET e.V.
- Deutsche Epilepsievereinigung
- Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
- Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM)
- Deutsche Huntington Hilfe (DHH)
- Deutsche Rheumaliga
- Diagnosegruppe FSHD der DGM
- Diagnosegruppe LGMD der DGM
- Diagnosegruppe Myofibrilläre Myopathien
- Diagnosegruppen SMA und DMD
- Dravet-Syndrom e.V.
- Ectodermal Dysplasia Society (UK)
- EURO-HSP: European Voice of Hereditary Spastic Paraplegia patients
- Fabry Disease Selbsthilfegruppe
- FMF & AID Global Association
- Förderverein für HSP-Forschung e.V.
- HSP Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.
- Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa e.V. DEBRA Deutschland
- Interessensgemeinschaft Ge(h)n mit HSP, Regionalgruppe Bayern
- Landesverband Epilepsie Bayern e.V.
- Li-Fraumeni Syndrome Association Deutschland
- Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.
- LUTO-Kinder e.V.
- Morbus Wilson e.V.
- National Foundation for Ectodermal Dysplasias (USA)
- Parkinson-Selbsthilfegruppe
- Regionalgruppe Mittel-/Oberfranken des Mukoviszidose e.V.
- Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e.V.
- Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V.
- Sklerodermie Selbsthilfe
- Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.
- Verein leberkrankes Kind e.V.
- Vereinigung Kinder und Erwachsene mit Speiseröhrenerkrankungen KEKS e.V.

1.2.2 Beteiligte Einrichtungen/Zentren

Die folgenden Kliniken, Institute und interdisziplinäre Einrichtungen in Erlangen sind eng mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen verbunden (alle Uniklinik Erlangen):

- Anästhesiologische Klinik
- Augenklinik
- Chirurgische Klinik und Kinderchirurgische Abteilung
- Department Biologie, FAU Erlangen-Nürnberg
- Deutsches Zentrum für Immuntherapie
- Frauenklinik
- Hals-Nasen-Ohren-Klinik – Kopf- und Halschirurgie
- Hautklinik
- Humangenetisches Institut
- Kinder- und Jugendabteilung für Psychische Gesundheit
- Kinder- und Jugendklinik
- Kinderkardiologische Abteilung
- Kinderonkologisches Zentrum
- Medizinische Klinik 1 – Gastroenterologie, Pneumologie und Endokrinologie

**Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA**

- Medizinische Klinik 2 – Kardiologie und Angiologie
- Medizinische Klinik 3 – Rheumatologie und Immunologie
- Medizinische Klinik 4 – Nephrologie und Hypertensiologie
- Medizinische Klinik 5 – Hämatologie und Internistische Onkologie
- Molekular-Neurologische Abteilung
- Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgische Klinik
- Neonatologie
- Neurochirurgische Klinik
- Neurologische Klinik
- Neuropädiatrie
- Neuropathologisches Institut
- Neuroradiologisches Institut
- Nuklearmedizinische Klinik
- Pathologisches Institut
- Pathologisches Institut mit Nephropathologischer Abteilung
- Psychiatrische und Psychotherapeutische Klinik
- Psychosomatische und Psychotherapeutische Abteilung
- Radiologisches Institut mit Kinderradiologischer Abteilung
- Sozialpädiatrisches Zentrum
- Stammzellbiologische Abteilung
- Unfallchirurgische und Orthopädische Klinik
- Urologische und Kinderurologische Klinik
- Zahnklinik 3 – Kieferorthopädie



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

1.3 Lokale und nationale Netzwerke

Das ZSEER ist Mitglied der **Bayerischen Arbeitsgemeinschaft Seltene Erkrankungen (BASE)**, dem Zusammenschluss der Zentren für Seltene Erkrankungen in Bayern (gemeinsam mit dem ZSE Regensburg, ZESE Würzburg, ZSE München, LMU und ZSE TU München und AZeSE des Universitätsklinikums Augsburg). Diese Zentren für Seltene Erkrankungen haben ihren Sitz an den Universitätskliniken Augsburg, Erlangen, München, Regensburg und Würzburg. Seit März 2017 ist das ZSEER auch Mitglied in der deutschen **Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE)**.

Die Einrichtung von Zentren für Seltene Erkrankungen steht in enger Verbindung mit dem **Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)**. Dies ist ein Zusammenschluss zwischen dem **Bundesministerium für Gesundheit (BMG)**, dem **Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF)** und der **Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.)** mit 25 Bündnispartnern - ausschließlich Spitzen- und Dachverbände der wesentlichen Akteure im Gesundheitswesen auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen.

Das ZSEER beteiligt sich zudem intensiv an Forschungsaktivitäten zum Thema Seltener Erkrankungen. Dies beinhaltet einerseits deutschlandweite oder internationale Registerstudien sowie vom BMBF im Rahmen der nationalen Förderung von Seltenen Erkrankungen von Verbundprojekten in Versorgung und Forschung von Seltenen Erkrankungen.

1.3.1 Durch das BMBF geförderte Forschungsverbünde und Projekte

Verbund	Sprecher	Projekte	Projektleitung am ZSEER	Förderkennzeichen
STOP-FSGS	Prof. Dr. Marcus J. Möller	TP: Klassifikation und Testung therapeutischer Optionen	Prof. Dr. Janina Müller-Deile	01GM2202D
TreatHSP.net	Dr. Rebecca Schüle	Mobile Ganganalyse zur Klassifikation von HSP-spezifischen Phänotypen sowie Untersuchungen der Dopaminergen Degeneration bei SPG11/15-Mutation	PD Dr. Heiko Gassner PD Dr. Martin Regensburger Prof. Dr. Jürgen Winkler Prof. Dr. Beate Winner	01GM2209B
GeNeRARE	Prof. Dr. Martin Zenker	TP2: Neuronale Störungen	Prof. Dr. Anna Fejtova	01GM1902B
iIMMUNE_ACS	Prof. Dr. Beate Winner	Förderung von Advanced Clinician Scientists im Bereich Immunmedizin	Prof. Dr. Beate Winner	01E02105
MyPred	Prof. Dr. Markus Metzler	Entdeckung und Charakterisierung genetischer Veränderungen bei der pädiatrischen chronischen myeloischen Leukämie	Prof. Dr. Markus Metzler	01GM2207F
BMDDeep		Teilprojekt Erlangen I	Prof. Dr. Markus Metzler	031L0262B



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

1.3.2 Weitere geförderte Forschungsverbünde und Projekte

Verbund	Sprecher	Projektleitung	am	ZSEER
EU-Projekt EURAS	Prof. Dr. Anna Fejtova	Prof. Dr. Anna Fejtova		

1.3.3 Beteiligung an Registern

-
- AADC Deficiency Patientenregister (PTC)
- ADTKD
- AOSD
- ARPKD
- CEDATA Register der GPGE
- CERTAIN-Register
- Covid-19 and rare skin diseases: European observational study during an epidemic
- CPS-Register
- CURE-Net
- Deutsches Mukoviszidose Register
- DNSS
- ECFS Patient Registry
- ENROLL-HD
- EpiCare (ERN)
- ERN ITHACA
- ERN Rare Liver
- EURAP
- Euromyositis/Antisynthetase-Register
- EUSTAR
- FOrMe Registry
- FSGS-Register
- GENERATE
- ILAE-Europe
- LUTO-Register
- MD-Net
- MND-Net
- MPGN-Register
- Nationales Versorgungnetzwerk für seltene Epilepsien
- NETRE
- Neuronale Zeroidlipofuscinose – CLN2
- Niere 360°
- proPSP
- REAL-ASOD
- REATS-GCA
- Reliance
- SMArtCare
- STRIDE
- TransNephro
- TreatHSP.net
- Treat-NMD
- XHED-Patientenregister

1.4 Fachzentren des ZSEER

	Sprecher	Stellvertreter
Typ A Zentrum	Prof. Dr. Beate Winner	Prof. Dr. André Reis Prof. Dr. Regina Trollmann
	<u>Ärztlichen Lotsen (Rotation 01.01.2023 – 31.12.2023):</u> Dr. med. Petra Reis (FÄ für Rheumatologie der Med. Klinik 3) Dr. med. Christina Matlok (FÄ für Neurologie der Neurologischen Klinik) <u>Administrative Lotsin:</u> Christin Kolb <u>Studentische Hilfskraft:</u> Theresa Ebenhoch	



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

	Leiter	Stellvertreter
Zentrum für Ektodermale Dysplasien Erlangen	Prof. Dr. Holm Schneider	Prof. Dr. Michael Sticherling
Zentrum für Periodische Systemische Autoinflammatorische Erkrankungen	PD Dr. Jürgen Rech	Dr. Tobias Krickau
Zentrum für Seltene Bewegungserkrankungen	Prof. Dr. Jürgen Winkler	PD Dr. Martin Regensburger
Zentrum für Seltene Entwicklungsstörungen	Prof. Dr. André Reis	Prof. Dr. Regina Trollmann
Zentrum für Seltene Genetische Krebserkrankungen	Prof. Dr. André Reis	Prof. Dr. Markus Metzler
Zentrum für Seltene Immunologische Erkrankungen	Prof. Dr. Bernhard Manger	Prof. Dr. Thomas Harrer
Zentrum für Seltene Leber-, Pankreas- und Darmerkrankungen	PD Dr. André Hörning	Prof. Dr. Yurdagül Zopf
Zentrum für Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Dr. h. c. Stefan Schwab	Prof. Dr. Regina Trollmann
Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen	Prof. Dr. Mario Schiffer	Prof. Dr. Michael Wiesener
Zentrum für Seltene Urogenitale Erkrankungen und Fehlbildungen	OÄ Dr. Karin Hirsch-Koch	Prof. Dr. Bernd Wullich Prof. Dr. Heiko Reutter
Zentrum für Tuberöse Sklerose und Seltene Epilepsien	Prof. Dr. Regina Trollmann	Prof. Dr. Hajo Hamer
Zentrum für Zystische Fibrose und Seltene Lungenerkrankungen	OÄ Dr. Sabine Zirlik	Dr. Renate Ruppel

Tabelle 1: Sprecher und Stellvertreter des A-Zentrums sowie der B-Zentren gemäß den Leitlinien oder Konsensuspapieren sowie der Satzung des Zentrums für Seltene Erkrankungen Erlangen.

1.5 Aufgaben

Zu den Aufgaben des übergeordneten, koordinativ wirksamen Referenzzentrums (A-Zentrum) am ZSEER gehören:

- Koordination der interdisziplinären Aktivitäten in Krankenversorgung, Forschung und Lehre auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen in Bezug auf Früherkennung, Diagnostik, Therapie, Nachsorge, sowie Meldungen an Register
- Unterstützung der Fachzentren (Typ B-Zentren) im Bereich der seltenen Erkrankungen zur Entwicklung eines interdisziplinären, wissenschaftsnahen Konzeptes

**Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA**

- die Vermittlung von diagnostischer und therapeutischer Kompetenz im Rahmen des durch die krankheits- und krankheitsgruppenspezifische Fachzentren (Typ B-Zentren), abgedeckten Spektrums
- die Unterstützung bei der Vernetzung klinischer und wissenschaftlicher Aktivitäten im Bereich der krankheits- und krankheitsgruppenspezifische Fachzentren (Typ B-Zentren)
- die Durchführung einer (Telefon)-Sprechstunde für Patienten mit potentiell unerkannten seltenen Erkrankungen
- der Aufbau und die Kontaktpflege zu Patientenselbsthilfeorganisationen im Bereich der Seltenen Erkrankungen sowie der entsprechenden Dachorganisationen
- die Integration des Bereichs Seltene Erkrankungen in die medizinische Ausbildung, Weiterbildung und Fortbildung
- der Aufbau und die kontinuierliche Aktualisierung des Internetauftritts
- die Zusammenarbeit mit Kostenträgern zur nachhaltigen Finanzierung des Referenzzentrums
- Die Aufgaben der krankheits- und krankheitsgruppenspezifische Fachzentren (Typ B-Zentren) liegen in der interdisziplinären Organisation von Krankenversorgung, Forschung, Lehre, Fort- und Weiterbildung in den jeweiligen Schwerpunkten.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

1.6 Prozesse

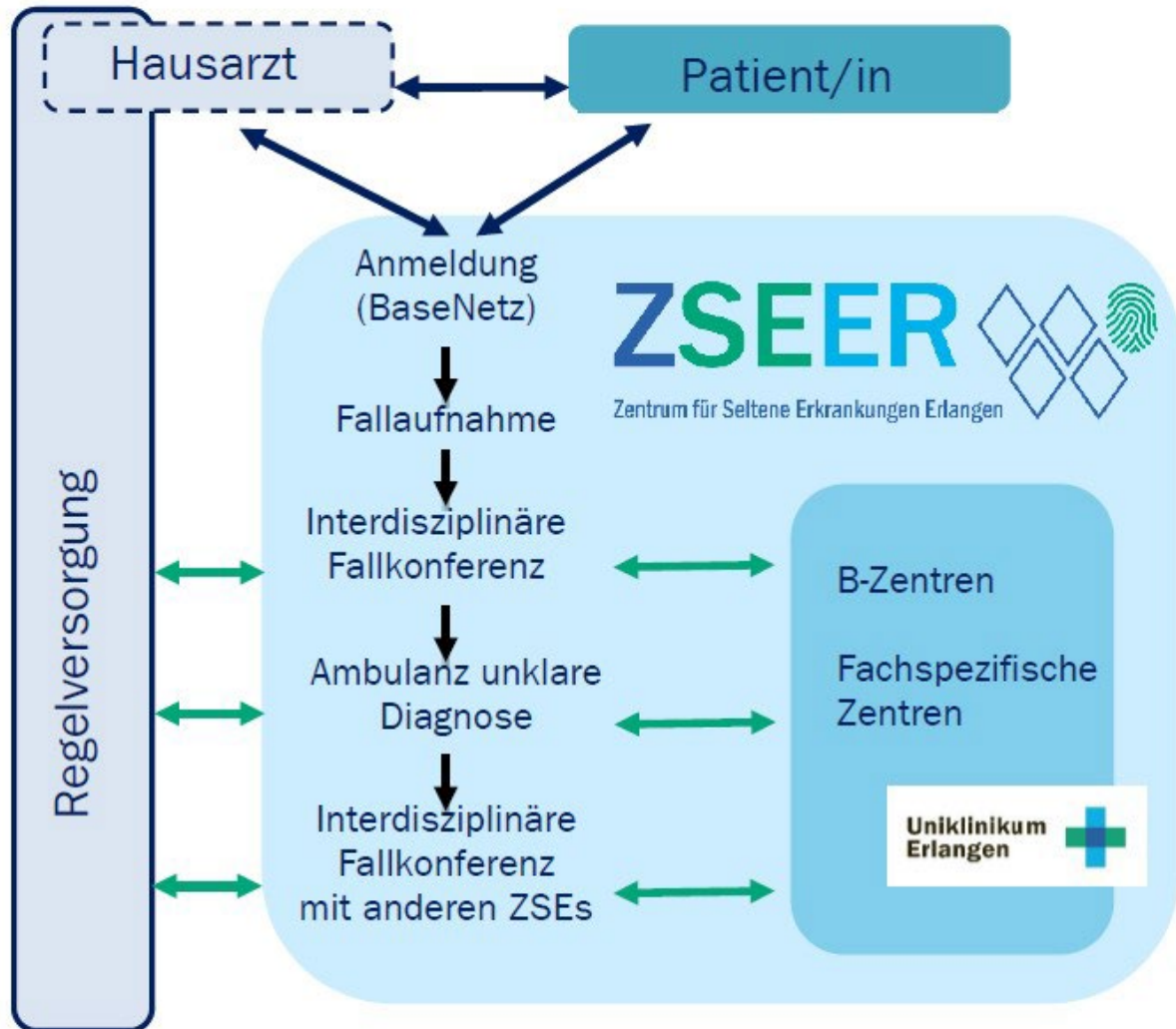


Abb. 1: Ablaufschema für eingehende Patientenfälle im A-Zentrum des ZSEER

a) Ablaufschema

Das ZSEER ist für Patienten sowie Zuweiser sowohl per Telefonsprechstunde (Tel: 09131 85-39336, derzeit Donnerstag 8 – 12 Uhr und jederzeit per Anrufbeantworter) als auch per Mail (zseer@uk-erlangen.de) erreichbar. Das ZSEER ist sowohl für Anfragen bei einer unklaren Diagnose sowie für eine Weiterleitung an das entsprechende B-Zentrum bei bereits bekannter Seltener Erkrankung zuständig.

Zur Abklärung einer unklaren Diagnose werden die Patienten gebeten sich online am BASE-Netz Portal der Bayerischen Zentren für Seltene Erkrankungen unter folgendem Link anzumelden <https://www.base-netz.de/anmeldung/>. Die Patienten geben die notwendigen Informationen in das F1-Anmeldeformular ein. Nach interner Sichtung werden den Patienten 3 Zugangslinks per E-Mail gesendet. Der erste Zugangslink führt zu einem ausführlichen Fragebogen zu den Beschwerden (F2-Aufnahmeformular). Beim zweiten Link erhalten die Patienten die Möglichkeit die ihnen vorliegenden ärztlichen Befunde sowie MRT/CT-Bilder hochzuladen, die seit dem Beginn Ihrer Symptomatik erhoben wurden. Der dritte Link ist



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

für den überweisenden Hausarzt bestimmt um uns eine abschließend kritische Beurteilung des Krankheitsverlaufes zu übermitteln.

Zusätzlich wird eine **ambulante Überweisung** des jeweiligen betreuenden Hausarztes/Facharztes sowie eine **Datenschutzvereinbarung zur Datenübermittlung** benötigt. Alle Informationen und Anmeldeunterlagen sind sowohl auf der Homepage des ZSEER (<https://www.zseer.uk-erlangen.de/patienten/abklaerung-unklarer-diagnosen/anmeldung/>) verfügbar und über die administrative Lotsin zu erhalten.

Nach Erhalt der Patientenunterlagen wird der Empfang bestätigt. Zunächst werden Notfälle triagiert und diese Patienten sofort kontaktiert. Ihnen wird eine Vorstellung in der Notaufnahme empfohlen. Die weitere Bearbeitung der Anfragen erfolgt in erster Linie chronologisch nach Eingang der vollständigen Unterlagen. Abweichungen von diesem Vorgehen aus medizinischen Erwägungen sind vorbehalten. Auch kann die Bearbeitungsdauer durch Einbeziehung zusätzlicher Fachkollegen oder intensivere Literaturrecherche unterschiedlich lang sein.

Bei der Bearbeitung der Unterlagen sichten die ärztlichen Lotsen alle vorliegenden Unterlagen und nehmen dann bei auftretenden Rückfragen telefonisch oder per Mail Kontakt zu den Patienten bzw. einweisenden Haus-/oder Fachärzten auf. Sobald die Sichtung der Unterlagen abgeschlossen ist, wird der Fall in einer ZSEER internen Fallkonferenz sowie im weiteren Verlauf mit zusätzlichen Experten für Seltene Erkrankungen bearbeitet. Diese können, müssen sich aber nicht am Universitätsklinikum Erlangen befinden. Zusätzlich wird die internationale medizinische Fachliteratur für die Fallbearbeitung herangezogen.

Das Ergebnis der Sichtung und der Fallkonferenz wird dem Patienten telefonisch mitgeteilt. Im Anschluss erhält der Patient und der einweisende Arzt einen Arztbrief. Da in vielen Fällen keine persönliche Vorstellung des Patienten erfolgt ist, wird auf diesen Sachverhalt spezifisch hingewiesen. Es werden Empfehlungen zum weiteren Vorgehen ausgesprochen. Auch in denjenigen Fällen, in denen eine Seltene Erkrankung nach der Sichtung der Unterlagen sehr unwahrscheinlich ist, wird eine Behandlungsempfehlung vorgeschlagen.

Bei bereits gesicherten Diagnosen einer seltenen Erkrankung stellen wir nach Übermittlung der Diagnoseunterlagen den Kontakt zu entsprechenden Typ B Fachzentren her. Auch hier kann die Empfehlung je nach Zuständigkeit in ZSE in Deutschland erfolgen.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

b) Standard-Operating Procedures (SOPs)

Die Prozesse im Zentrum für Seltene Erkrankungen und deren Fachzentren sind in einer Reihe von Verfahrensanweisungen und SOP geregelt:

- Abklärung Entwicklungsstörung
- Abklärung unklare Diagnose
- ADPKD
- Alport Syndrom
- Ambulante Notfallversorgung
- anti-GBM-Erkrankung
- Behandlung mit Everolimus (update)
- Beschwerdemanagement
- Biobanking
- FSGS
- Humangenetische Diagnostik
- Interdisziplinäre Fallkonferenz
- M. Fabry
- MCD
- MGN
- Nachverfolgung
- Nervus-vagus-Stimulation
- Phäochromozytom
- primärer Hyperaldosteronismus
- Prozesscontrolling
- Psychosoziale Versorgung
- Transition
- Vorbereitung der Behandlung mit Zolgensma und Nachsorge (Onasemnogen-Abepravovec)
- Weiterleitungsmanagement

2 Anzahl der durchgeführten Fallkonferenzen

für stationäre Patientinnen oder Patienten anderer Krankenhäuser

Das ZSEER A-Zentrum führt wöchentlich interdisziplinäre Fallkonferenzen zu Patienten durch, die mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung aber unklarer Diagnose an das Zentrum überwiesen wurden. An diesen Besprechungen waren 2023 folgende Fachrichtungen beteiligt: Humangenetik, Neurologie, Innere Medizin/Rheumatologie.

Weiterhin wurden regelmäßig klinikumsinterne Fallkonferenzen und Beteiligung der Vertreter der B-Zentren und zentrumsübergreifende Fallkonferenzen für stationäre und ambulante Patienten anderer Kliniken auf nationaler und internationaler Ebene durchgeführt. Auf Ebene der Fachzentren (Typ B-Zentren nach NAMSE) des Zentrums für Seltene Erkrankungen fanden zusätzliche Fallbesprechungen statt.

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

3.1 Entwicklung im ZSEER

Im Jahr 2023 gingen rund 300 Anfragen im A-Zentrum des Zentrums für Seltene Erkrankungen ein, von denen 42 Patientenfällen in interdisziplinären Fallkonferenzen besprochen und Therapieempfehlungen



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

gegeben wurden. Insgesamt wurden 7.587 Patienten stationär mit der Diagnose einer Seltenen Erkrankung behandelt.

3.2 Verbesserung der Abläufe

Die Abläufe im ZSEER zur Abklärung von Patienten mit unklaren Diagnosen von Anmeldung bis Abschluss der Fallbearbeitung durch einen Arztbrief sollen für die Patienten vereinfacht und insgesamt beschleunigt werden. Im Jahr 2019 wurde im Rahmen des BASE-Netz-Projekts mit der Einrichtung einer webbasierten Anmeldeplattform für Patienten begonnen, die seit ihrer Freischaltung vom Bayerischen Staatsminister für Wissenschaft und Kunst, Herrn Bernd Sibler am 28.02.2021, genutzt wird.

Vorteil ist hier neben der erhöhten Transparenz für den Patienten/Einweiser die schnelle Weiterleitbarkeit der Befunde innerhalb der Bayerischen Zentren für Seltene Erkrankungen. Weiterhin wurde die Dauer folgender relevanter Teilprozesse analysiert:

- 1) Zeit zwischen Erstkontakt durch die Patienten mit dem ZSEER und der Fallbesprechung (interne interdisziplinäre Besprechung anhand der vollständig eingegangenen Unterlagen: Fragebogen zur Krankheitsgeschichte, Anmeldebogen durch den Zuweiser, Datenschutzerklärung und Überweisung plus medizinische Unterlagen)
- 2) Zeit zwischen Fallbesprechung und Versand des abschließenden Arztbriefes
 - a. Ggf. Zeit zwischen Fallkonferenz und Vorstellung in der Sprechstunde für unklare Diagnosen
 - b. Ggf. Zeit zwischen Vorstellung und Versand des abschließenden Arztbriefes

4 Anzahl/Beschreibung der durchgeführten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Das A-Zentrum sowie auch die B-Zentren nehmen an regelmäßigen Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen teil. Diese finden Klinikums intern wie auch extern statt.

5 Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren

Das A-Zentrum sowie auch die B-Zentren tauschen sich in regelmäßigen Zyklen über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit externen Zentren aus.

6 Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen

Zentrum	Anzahl
Zentrum für Ektodermale Dysplasien Erlangen	32
Zentrum für Seltene Periodische Autoinflammatorische Erkrankungen	55
Zentrum für Seltene Bewegungserkrankungen	23
Zentrum für Seltene Entwicklungsstörungen	174
Zentrum für Seltene Genetische Krebserkrankungen	994
Zentrum für Seltene Immunologische Erkrankungen	0
Zentrum für Seltene Leber-, Pankreas- und Darmerkrankungen	5
Zentrum für Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen	keine systematische Erfassung
Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen	50
Zentrum für Seltene Urogenitale Erkrankungen und Fehlbildungen	8
Zentrum für Tuberöse Sklerose und Seltene Epilepsien	48



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Zentrum für Zystische Fibrose und Seltene Lungenerkrankungen

8

7 Nennung der Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das Zentrum mitarbeitet

7.1 Leitlinienübersicht

Bezeichnung der Leitlinien, Konsensuspapiere	Stand Version	AWMF-Registernummer (oder Publikation bei internationalen Leitlinien)	Leitlinienverantwortlicher im Zentrum
Autoimmunhepatitis	Manuskript in Präparation	S2k	Prof. Dr. Hörning
Blitz-Nick-Salaam Epilepsie (West-Syndrom): Therapie	3.0, gültig bis 02/2026	S3, 022-022	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)
Cholestase im Neugeborenenalter	3.2, gültig bis 08/2025	S2k, 068-015	Prof. Dr. Hörning
Diagnose und Therapie des Guillain-Barré Syndroms im Kindes- und Jugendalter	4.0, gültig bis 03/2024	S3, 022-008	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)
Diagnostische Prinzipien bei Epilepsien im Kindesalter	gültig bis 12/2022 (update in Fertigstellung)	S1, 022-007	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)
Diagnostik bei Polyneuropathien	5.1, gültig bis 02/2024	S1, 030/067	Prof. Dr. Heuß (federführend DGN)
Diagnostik und Differenzialdiagnose bei Myalgien	5.0, gültig bis 01/2025	S1, 030/051	Prof. Dr. Heuß (federführend DGN)
Diagnostik und Therapie des adulten Still-Syndroms	1.1, gültig bis 31.12.2026	S2e-Leitlinie	PD Dr. Rech (federführend DGRh)
Differentialdiagnose der erworbenen und hereditären Neuropathien im Kindes- und Jugendalter	2.0, gültig bis 06/2026	S2k, 022-027	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)
Eosinophile Ösophagitis	2023	S2k	Prof. Dr. Hörning
Epidemiologie, Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Blasenektrophie-Epispadie Komplex (BEEK)	In Bearbeitung Abschluss vorr. 05/2024	S3-Leitlinie (043-058)	Prof. Dr. Reutter
ERN-RND Management Guideline for Hereditary Spastic Paraplegia	0.4 (4. Delphi-Runde laufend)		PD Dr. M. Regensburger
Erster epileptischer Anfall und Epilepsien im Erwachsenenalter	Gültig bis 08/2028	S3, 030-041	Prof. Dr. Trollmann (federführend DGN)


Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Expertenempfehlung zur MRT der Skelettmuskulatur im Rahmen der Diagnostik und Verlaufsbeobachtung von Muskelerkrankungen	Accepted, in press.		Mitatuoren des Zentrums: Dr. Türk (Co-Erstautor), Prof. Dr. Trollmann.
Intelligenzminderung	2.0, gültig bis 06/2026	S2k, 028 - 042	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)
Ketogene Diäten	4.1, gültig bis 11/2026	S1, 022-021	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)
Management der Großgefäßvaskulitiden	1.0, gültig bis 05.07.2025	S2k, 060-007	PD Dr. Rech (federführend DGRh)
Mukoviszidose bei Kindern in den ersten beiden Lebensjahren, Diagnostik und Therapie	1.1, gültig bis 09/2024	S3, 026-024	PD Dr. Schmitt-Grohé
Mukoviszidose (Cystische Fibrose): Ernährung und exokrine Pankreasinsuffizienz	Stand 05/2011	068/020	PD Dr. Schmitt-Grohé PD Dr. Zirlik
Multidisciplinary consensus recommendations on diagnostic procedures and modes of treatment for p63-associated disorders	In Vorbereitung		Prof. Dr. Holm Schneider
Pflegeleitlinien bei Mukoviszidose, ambulant und stationär	Stand 02/2021		PD Dr. Schmitt-Grohé PD Dr. Zirlik
S2k-Leitlinie „Diagnose der Mukoviszidose“	2.0 Gültig bis 07/2028	S2k, 026-023	PD Dr. Schmitt-Grohé PD Dr. Zirlik
S2k-Leitlinie Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen	4.2 Gültig bis 02/2024 (in Überarbeitung)	S2k, 024-012	PD Dr. Schmitt-Grohé
S3-Leitlinie Diagnostik, Therapie und Verlaufskontrolle des Diabetes mellitus im Kindes- und Jugendalter	4.0 Gültig bis 11/2028	S3, 057-016	PD Dr. Schmitt-Grohé
S3 Leitlinie Lungenerkrankung bei Mukoviszidose: Pseudomonas aeruginosa	2.0 gültig bis 09/2027	S3, 026-022	PD Dr. Schmitt-Grohé und PD Dr. Zirlik


Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

S3 Leitlinie Sauerstoff in der Akuttherapie beim Erwachsenen	1.0 gültig bis 05/2026	S3, 020-021	PD Dr. Zirlik
Spinale Muskelatrophie (SMA) im Kindes- und Erwachsenenalter	5/2022, gültig bis 2027	S1, 022-030 Derzeit Erstellung einer S2K Leitlinie	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)
Urethritis posterior	1.0, gültig bis 09/2026	S2k-Leitlinie (043-056)	Dr. Hirsch-Koch
Umschriebenen Entwicklungsstörungen motorischer Funktionen (UEMF)	4.0, gültig bis 05/2025	S3, 022-017	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

8 Nennung der klinischen Studien, an denen das Zentrum teilnimmt

8.1 Studienliste

Studien-Name	Davon eigene Patienten
Vertex Study Number: VX20-121-102	1
Vertex Study Number: VX20-121-103	3
Vertex Study Number: VX20-121-104	3
Expression von SV2A auf Leukoyten: Prädiktion der Wirkung von LEV/BRV	
EEG Antwort auf elektrische Stimulation während invasivem EEG	
Epileptische Anfälle in der Notfallaufnahme	
Stigma bei Patienten mit Epilepsie	
EEG und Kognition	
Kosten und Engpässe von Anfallssuppressiva	
Bavarian Genomes Network: 1.000 Klinische Genome für Seltene Erkrankungen in Bayern	60
CaRE for LUTO	9
Wirksamkeit und Sicherheit eines ins Fruchtwasser verabreichten Ektodysplasie-A1-Ersatzproteins als vorgeburtliche Behandlungsmöglichkeit für Jungen mit X-chromosomal ererbter hypohidrotischer ektodermaler Dysplasie (BMBF-Projekt 01KG2008)	2
Natural history and disease burden of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia (XLHED): an observational, multicentre international study	6
ASCEND study: a phase III, multi-center, double-blinded vehicle-controlled study of TMB-001 – with a parallel optional Maximal Use arm – in the treatment of RXLI or ARCI ichthyosis in subjects aged ≥6 years	8
Weiterentwicklung und Validierung eines Fragebogens zur Lebensqualität von Kindern und Jugendlichen mit der häufigsten Form ektodermaler Dysplasien	24
klinische Prüfung zur Behandlung junktionaler Epidermolysis bullosa mit genetisch korrigierten Hauttransplantaten (Hologene 5)	
Extension study of XLHED-affected male subjects treated with EDI200 in protocol ECP-002 (ECP-002e)	4
Androprotect	1
Neuroinflammatorische Serum-Biomarker der Aktivität einer Epilepsie bei Kindern und Jugendlichen mit TubEZEeröser Sklerose und deren Bedeutung für die Wirksamkeitsbewertung des mTOR Inhibitors Everolimus	30
Epilepsiediagnostik im Kindesalter: Bioradarinterferometrie zur Epilepsiediagnostik in der Pädiatrie (BrainEpP)	20
ENROLL-HD	ca. 130
proPSP	ca.30
Vibrant HD – Novartis LMI070/Branaplam	0
Ganganalyse bei Huntington-Erkrankung	10
Sensorbasiertes Dyskinesiemonitoring bei der Huntington Erkrankung	10
Sensorbasiertes Monitoring der Gangstörung bei HSP-Patienten mit Umsetzung im Alltag	40
Metabolische Störung bei Patienten mit reiner und komplizierter HSP	45
NPC-Registerstudie	0
QSM MRI Imaging for the differential diagnosis of aPD	10
Oligodendrogenesis and myelin homeostasis in multiple system atrophy	3
Regional-specific and distinct myeloid immune response in white matter regions in MSA	3
iPSC-derived medium spiny neurons as an human in vitro model for Huntington's disease	3
Dysregulation of Neurodevelopment in SPG11-patient induced pluripotent stem cell model	19
Lysosome function and SOCE in hereditary spastic paraplegia Type 4	40



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Phänotyp, Biomarker und Pathophysiologie von Hereditären Spastischen Spinalparalysen und verwandten Krankheiten (TreatHSP.net)	50
Deutsches Netzwerk für Motoneuronerkrankungen – German Network for Motor Neuron Diseases (MND-NET): Eine Registry and Trace-Studie	62
TEAR-ALS: Analyse von Biomarkern aus Tränenflüssigkeit bei Patienten mit ALS und anderen Motoneuronerkrankungen	30
EARLY-ALS: Untersuchung von Frühsymptomen bei Patienten mit ALS und anderen Motoneuronerkrankungen	20
Mobility-APP: Physiotherapie bei atypischen Parkinson-Syndromen	40
Validierung digitaler Mobilitätsendpunkte und –messverfahren unter Einsatz tragbarer Sensorgeräte – die klinische Validierungsstudie „Mobilise-D“	130
Generation HD2 – Roche Tominersen	4
Industriestudie Novartis: Protocol CACZ885DDE06, „ Real life non-interventional study on long-term outcome of Ilaris® (canakinumab) treated CAPS patients – Reliance “	15
Einsatz von Point-of-Care diagnostischen Calprotectin-Schnelltest (LFIA) bei Patienten mit Fieber unklarer Ursache oder ohne Focus.	4
EFFICACY, SAFETY, TOLERABILITY AND PHARMACOKINETICS OF TOFACITINIB FOR TREATMENT OF SYSTEMIC JUVENILE IDIOPATHIC ARTHRITIS (sJIA) WITH ACTIVE SYSTEMIC FEATURES IN CHILDREN AND ADOLESCENT SUBJECTS, PROTOCOL NUMBER: A3921165	1
A Phase 2, Multicenter, Randomized, Placebo-Controlled, Double-Blind, Proof-of-Concept Study to Evaluate Guselkumab for the Treatment of Participants with New-Onset or Relapsing Giant Cell Arteritis	
A randomized, parallel-group, double-blind, placebo-controlled, multicenter Phase III trial to investigate the efficacy and safety of secukinumab 300 mg administered subcutaneously versus placebo, in combination with a glucocorticoid taper regimen, in patients with giant cell arteritis (GCA)	
A Phase II, randomised, placebo-controlled, double-blind, parallel-group, efficacy and safety study of at least 48 weeks of oral BI 685509 treatment in adults with early progressive diffuse cutaneous systemic sclerosis	
CAR-T cells in Systemic B cell mediated autoimmune Disease	
A Phase 1/2, Open-Label, Multicenter, Multicohort Study of KYV-101, an Autologous Fully-Human Anti-CD19 Chimeric Antigen Receptor T-Cell (CD19 CAR T) Therapy, in Subjects with Refractory Lupus Nephritis	
Anifrolumab Study for Treatment Effectiveness in the Real World, Multi-National, Observational, Post-Launch Effectiveness Study Among SLE Patients Receiving Anifrolumab in Routine Clinical Practice	
A Phase 3, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Deucravacitinib in Participants with Active Systemic Lupus Erythematosus (SLE) (PO-ETIK SLE-1)	
APPEAR-C3G	2
Clazakizumab bei chronisch aktiver humoraler Rejektion	2
Ideferix bei Goodpasture Syndrom	0
Erforschung genetischer Ursachen uro-rektaler Fehlbildungen	0
Neuroinflammatorische Serum-Biomarker der Aktivität einer Epilepsie bei Kindern und Jugendlichen mit Tuberöser Sklerose und deren Bedeutung für die Wirksamkeitsbewertung des mTOR Inhibitors Everolimus	30
AADC Deficiency patient registry	
Epilepsiediagnostik im Kindesalter: Bioradarinterferometrie zur Epilepsiediagnostik in der Pädiatrie (BrainEpP)	20



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

9 Patientenauswertung

9.1 Behandelte Patienten mit einer Seltenen Erkrankung

Name der Diagnose	Anzahl behandelter Patienten 2023
5q-spinale Muskelatrophie	
Adrenogenitales Syndrom	0
Adrenomyeloneuropathie	4
Adult-onset still disease	60
Al-Enzephalopathien, limbische Enzephalitis	4
Alagille Syndrom mit/ohne JAG1 Mutation*	11
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	8
Alport Syndrom	15
Amyotrophe Lateralsklerose	65
Analatresie bei VACTERL	24
Angeborene Nierendysplasie (unilaterale oder bilaterale Nierendysplasie, unilaterale oder bilaterale multizystische Nierendysplasie, polyzystische autosomal rezessive Nierenerkrankung, usw)	45
Ankyloblepharon-Ektodermal-dysplasie-Cleft (AEC)-Syndrom	0
Anti-GBM	3
Anti-Phospholipid-Syndrom	26
Arnold-Chiari-Syndrom	10
Arthritis, idiopathische juvenile, systemische	3
Atypisches Hus	8
Autismus-Spektrum-Störung	123
Autoinflammatorische Erkrankungen	200
Autoinflammatorisches Syndrom der Kindheit	25
Autoinflammatorisches Syndrom, unklassifizierbares	150
Autoinflammatorisches Syndrom, unklassifizierbares der Kindheit	25
Autoimmunhepatitis*	18
Autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD)	80
Autosomal-dominanten tubulointerstitiellen Nierenerkrankungen (ADTKD)	20
Behcet-ähnliche Krankheit des Kindes, hereditäre	25
Cholestase, benigne, interkurrierende*	12
Birt-Hogg-Dubé Syndrom	0
Blasenektrophie	18
BLAU-Syndrom	3
Bronchiektasen Non-CF	12
Bronchiolitis obliterans	1
Bronchopulmonale Dysplasie	2
C3-Glomerulonephritis	6
CDG Syndrom Ib	4
Cholestase, familiäre intrahepatische progressive (PFIC), Myo5b abhängig	1
Cholestase, familiäre intrahepatische progressive (PFIC 1-5)	4
CINCA-Syndrom	
Cortico-basales Syndrom/Degeneration (DBD)	4
CPAM	2
Cryoporin-assoziiertes periodisches Syndrom	9
Cystinurie	2
Disorders of sexual development	8
Dubin Johnson Syndrom	0


Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Dünndarmatresie*	11
Dysplasie	91
Ektrodaktylie-Ektodermal-dysplasie-Cleft (EEC)-Syndrom	4
entzündliche Polyneuropathien	131
Eosinophile Ösophagitis (EoE),	58
Epidermolysis bullosa dystrophica	2
Epidermolysis bullosa junctionalis	4
Epidermolysis bullosa simplex	3
Epispadie	0
F12-assoziiertes familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom	2
Fabry Disease	4
Familiäre Adenomatöse	
Familiäre Kälte-Urtikaria	2
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs	600
Familiärer Darmkrebs	30
Familiärer Magenkrebs	10
Familiärer Nierenkrebs	5
Familiärer Schilddrüsenkrebs	3
Familiäres Melanom	3
Familiäres Pankreaskarzinom	10
Familiäres Prostatakarzinom	10
Frontotemporale Demenz	4
Gallengangatresie	5
Glykogenose TYP II	10
Gorlin-Syndrom	5
Guillain-Barré-Syndrom	24
Hereditäre Ataxien	35
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP)	55
Hepatopulmonales Syndrom (mit/ohne Lungenfibrose)	0
hidrotische ektodermale Dysplasie mit palmoplantarer Hyperkeratose	2
Hinman Syndrom	30
Hodenaplasie/-agenesie	1
Huntington-Erkrankung	50
Hymenalatresie, Fehlbildungen der Vulva	0
Hyperimmunglobulinämie D mit Rückfallfieber	2
Hyperoxalurie	0
hypohidrotische ektodermale Dysplasie	81
Idiopathische Achalasie des Ösophagus	2
Idiopathische Fokale segmentale Glomerulosklerose (FSGS)	60
Idiopathische pulmonale Hämosiderose	1
IgG4-assoz. Erkrankung	47
Incontinentia pigmenti	5
Inflamm. Myopathien	25
Inflammatorische Myositis	157
Interstitielle Zystitis /Blasenschmerz-Syndrom	110
Kallmann-Syndrom	4
Kälte-Urtikaria, familiär	2
Kindliche Krebserkrankungen	
Kloakenekstrophie, Kloakenpersistenz	3
Komplette-Androgen-Insensitivität	0


Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Kongenitale chron. Diarrhoe mit Eiweissverlust Enteropathie	3
Kongenitale chron. Diarrhoe mit exsudativer Enteropathie	1
Kongenitale Ichthyose	17
Kongenitale Myopathie	9
Kongenitale Zwerchfellhernie	2
Kurzdarmsyndrom	116
Leukodystrophien	7
Lupus Nephritis	40
Lymphangiroleiomyomatose	1
Lysosomale saure Lipasemangel LALD	0
M. Niemann-Pick C	1
M. Sjögren	213
M. Wilson	8
MAGIC-Syndrom	1
Megazystis-Megaureter-Syndrom	4
Membranöse Glomerulonephritis	50
Microvillus inclusion disease	3
Migrationsstörung	71
Migrationsstörung und andere ZNS-Fehlbildung	92
Minimal change disease	30
Mischkollagenosen	33
Mitochondriopathien (MCP)	13
Mittelmeerfieber	230
Motoneuronerkrankung	60
MRKH	3
Multisystematrophie (MSA)	20
Muskeldystrophien	162
Myasthenia Gravis	115
Myopathien	48
Neurofibromatose Typ1	20
Nierenagenesie	0
Nierenhypoplasie	14
NLRC4-assoziiertes familiäres kalteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom	2
NLRP12-assoziiertes hereditäres periodisches Fiebersyndrom (FCAS2)	3
Ösophagusatresie* 25 Kinder, 47 Operationen	25
Ösophagusverdopplung mit Zysten	0
Pancreas anulare mit/ohne Duodenalatresie	4
Penoskrotale Hypospadie, Perineale Hypospadie	16
Penoskrotale Transposition	11
Periodisches Fieber-infantile Enterocolitis-autoinflammatorisches Syndrom	0
Phäochromozytom/Paragangliom	5
PKD, PNKD	0
Polychondritis	4
Porphyrie akute intermittierende	1
Primär obstruktiver Megaureter	56
Primäre Immundefekte	95
Primäre ziliäre Dyskinesie	16
Progressive Supranukleäre Blickparese (PSP)	18
reine Haar- und Nagel-Ektodermaldysplasie	3



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Seltene genetische Epilepsie	134
Seltene/hereditäre Neuropathien	32
Spina bifida	51
Spinale Muskelatrophie	45
Sterile multifokale Osteomyelitis mit Periostitis und Pustulose	6
Syndromale Entwicklungsstörung	824
Syst. Lupus Erythematodes	451
Systemische Autoimmunvaskulitiden	424
Systemische Sklerose	300
Testikuläre und paratestikuläre Tumore	27
TTP	6
Tuberöse Sklerose Komplex	34
Tufting Enteropathie, kongenitale	1
Undifferenzierte Kollagenosen	804
Urachale Zyste, Urachales Divertikel, Urachale Fistel,	3
Urethra Klappen	38
VACTERL	1
verschiedene Fragestellungen	55
Vexas-Syndrom	4
Viszerale Leber, Milz und Pankreasfehlbildung	8
Wilms-Tumor	1
Xanthinurie	0
Zystische Fibrose	258

10 Fazit und weitere Entwicklungen

10.1 Erreichte Ziele

10.1.1 Europäische Referenznetzwerke (ERN)

Um europaweit das Wissen der Expertinnen und Experten sowie die Ressourcen bei komplexen oder seltenen Krankheiten zu bündeln, gibt es seit dem Jahr 2017 die sogenannten Europäischen Referenznetzwerke für seltene Krankheiten, kurz ERN. Insgesamt existieren 24 solcher Netzwerke. Sechs B-Zentren des Uni-Klinikums Erlangen, die unter dem Dach des ZSEER zusammenarbeiten, sind Mitglied in den entsprechenden ERNs:

Referenznetzwerk	Abkürzung	Mitarbeit des Zentrums
Europäisches Referenznetzwerk für Bindegewebe- und muskuloskelettale Krankheiten	ERN ReCONNET	Zentrum für Seltene Immunologische Erkrankungen
Europäisches Referenznetzwerk für Epilepsien	ERN EpiCARE	Zentrum für Tuberöse Sklerose und Seltene Epilepsien
Europäisches Referenznetzwerk für genetisch bedingte Tumor-Risiko-Syndrome	ERN GENTURIS	Zentrum für Seltene Genetische Krebserkrankungen
Europäisches Referenznetzwerk für hepatologische Krankheiten	ERN RARE-Liver	Zentrum für Seltene Leber-, Pankreas- und Darmerkrankungen
Europäisches Referenznetzwerk für kongenitale Fehlbildungen und seltene geistige Beeinträchtigungen	ERN ITHACA	Zentrum für Seltene Entwicklungsstörungen
Europäisches Referenznetzwerk für Krebskrankheiten im Kindesalter	ERN PaedCan	Zentrum für Seltene Genetische Krebserkrankungen
Europäisches Referenznetzwerk für Nierenkrankheiten	ERKNet	Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

10.1.2 Deutsche Referenznetzwerke (DRN)

Nach dem Vorbild der Europäischen Referenznetzwerke (ERN) formierten sich auch in Deutschland Referenznetzwerke (DRN) für Seltene Erkrankungen, um Patientinnen und Patienten den Zugang zur Diagnose und Behandlung seltener und hochkomplexer Erkrankungen zu ermöglichen und zu erleichtern.

Referenznetzwerk	Abkürzung	Mitarbeit durch:
Deutsches Referenznetzwerk für die Behandlung seltener und komplexer urorektaler und genitaler Erkrankungen und Fehlbildungen	dUROGEN	Urologische und Kinderurologische Klinik Zentrum für Urogenitale Erkrankungen und Fehlbildungen
Deutsches Referenznetzwerk für erbliche Tumorerkrankungen	DRN für erbliche Tumorerkrankungen	Zentrum für Seltene Genetische Krebserkrankungen
Deutsches Referenznetzwerk für hereditäre und kongenitale Anomalien	dERNICA (Ösophagus- Bauchwand-Net)	Kinderklinik Zentrum für Seltene Entwicklungsstörungen
Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Lungenerkrankungen	DRN-Lunge	Zentrum für Zystische Fibrose und Seltene Lungenerkrankungen
Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen	DRN-RND	Zentrum für Seltene Bewegungserkrankungen

10.1.3 Clinician Scientists

Das Forschungskolleg RECORD (Research Center On Rare Kidney Diseases) zu **Seltenen Nierenerkrankungen** geht in die zweite Förderperiode. Die Else Kröner-Fresenius-Stiftung und die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen entschieden sich auf Basis einer Zwischenevaluation dafür das Programm weiter zu unterstützen. In der zweiten Förderphase, vom 1.1.2023 bis 31.12.2025, erhalten die Medizin 4 und ihre Kooperationspartner in Hamburg und Köln insgesamt 1,2 Millionen Euro. Ziel ist es, wissenschaftlich hoch talentierten Ärztinnen und Ärzten im Rahmen eines strukturierten Clinician-Scientists-Programms die effektive Verbindung von klinischer Tätigkeit und Forschung in SE zu ermöglichen.

Im vom BMBF geförderten Programm iMMNE_ACS für Advanced Clinician Scientists gelang es PD Dr. Martin Regenburger, Stellv. Leiter des B-Zentrums für Seltene Bewegungserkrankungen wird als Stipendiat für 6 Jahre gefördert.

[https://www.dzi.uk-](https://www.dzi.uk-erlangen.de/fileadmin/einrichtungen/deutsches_zentrum_immuntherapie/dateien/iMMUNE_ACS/Unsere_ACS_Dateien/Regenburger_Steckbrief_Advanced_Clinician_Scientists_neu.pdf)

[erlangen.de/fileadmin/einrichtungen/deutsches_zentrum_immuntherapie/dateien/iMMUNE_ACS/Unsere_ACS_Dateien/Regenburger_Steckbrief_Advanced_Clinician_Scientists_neu.pdf](https://www.dzi.uk-erlangen.de/fileadmin/einrichtungen/deutsches_zentrum_immuntherapie/dateien/iMMUNE_ACS/Unsere_ACS_Dateien/Regenburger_Steckbrief_Advanced_Clinician_Scientists_neu.pdf)

10.1.4 Weitere erreichte Ziele:

- Gründung des Typ-B-Fachzentrums für periodische systemische Autoinflammatorische Erkrankungen
- Durchführung der DiGA Zulassungsstudie ParkinsonGO (im Bereich der Parkinson-Syndrome)
- Einführung der robotisch-assistierten Chirurgie in der Kinderurologie
- Einführung der robotisch-assistierten Chirurgie in der Kinderurologie
- Einführung von SOP zur hausinternen Abklärung spezifischer Syndrome
- Einwerbung der Arzneimittelstudie Generation HD2
- erfolgreiche Re-Zertifizierung (ZSN) mit dem DGM-Gütesiegel für die Jahre 2024-2026
- ERN EpiCare, Update
- ERN ITHACA (update)
- Erstes EoE Patiententag wurde in Erlangen veranstaltet



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

- Etablierung des Ganganalysesystems MobileGaitLab für atypische Parkinson-Syndrome und HSP
- Etablierung des Nachsorgeprojekt smartNTx
- Fertigstellung der Expertenempfehlung zur MRT der Skelettmuskulatur im Rahmen der Diagnostik und Verlaufsbeobachtung von Muskelerkrankungen
- Gut besuchte und gut angenommene Fortbildungsveranstaltung für Urologen und Pädiater durchgeführt (pädiatrischer Nachmittag)
- Implementierung der interdisziplinären Kommission für Patienten mit Varianten der Geschlechtsentwicklung
- Re-Zertifizierung des Neuromuskulären Zentrums Bayern-Mitte mit dem DGM-Gütesiegel
- Stärkung des Forschungsanteils des ZBE durch Integration in mehrere neue Klinische Forschergruppen
- Überführung der Interdisziplinären Fabry-Sprechstunde in ein interdisziplinäres Zentrum

10.2 Angestrebte Ziele

Das ZSEER ist ein klinisch und wissenschaftlich sehr aktives Zentrum. Im folgenden Jahr werden die Schwerpunkte auf einem weiteren Ausbau der Öffentlichkeitsarbeit und damit einer Verbesserung der Sichtbarkeit liegen. Ein weiteres wichtiges Ziel ist die Zertifizierung des ZSEER.

Des Weiteren wollen die beteiligten B-Zentren folgende Ziele erreichen:

- Ausschöpfung aller RECORD Forschungspositionen mit „early-career“ Ärzten (ZSN)
- Durchführung des internationalen TreatHSP-/Tom-Wahlig-Symposiums in Erlangen 03/2024 (ZBE)
- Einführung eines gemeinsamen Briefkopfes mit Nennung beider verantwortlicher Kliniken (Medizinische Klinik 1 und Kinderklinik) (ZZF)
- Einreichung DFG-Antrag zur genetischen Prädisposition von Patienten mit Blasenektrophie für ein Blasenkarzinom (ZSUFB)
- Erweiterung des Gentherapie-Zentrums (ZSE)
- Erweiterung organisatorische Strukturen für die Transition (ZTSE)
- Etablierung eines Referenznetzwerks für Autoinflammatorische Erkrankungen in Deutschland (ZPSAE)
- Etablierung neuer Therapien für Patienten mit DMD (ZNE)
- Fertigstellung der Expertenempfehlung zur MRT der Skelettmuskulatur i.R. der Diagnostik und Verlaufsbeobachtung von Muskelerkrankungen (ZNE)
- Fortbildung (ZTSE)
- Fortführung der EoE Informationsplattform, Gründung eines EoE-Registers in Deutschland, Spendenaufrage (ZSLPD)
- Modellvorhaben Genomsequenzierung (ZSE)
- Patientenregister (ZTSE)
- Re-Zertifizierung des Neuromuskulären Zentrums Bayern-Mitte mit dem DGM-Gütesiegel (ZNE)
- Start der Eingabe des ERKNet Registers (ERKReg) beim ERN (ZSN)
- Umsetzung Ziele IZKF Erstantragssteller Antrag von Frau Hilger. Verlängerung der Förderung durch Beantragung einer Rotationsstelle (ZSUFB)
- Vorbereitung eines kinderurologisch-interdisziplinären Kongresses für Mai 2025 (ZSUFB)
- Weitere Verstärkung der Mitwirkung in den (intern)nationalen Netzwerken für Huntington-Erkrankung, atypischen Parkinson-Erkrankungen, HSP und Motoneuronerkrankungen (ZBE)
- Weiterentwicklung der Transregio (TRR 374) Forschungsprojekte (ZSN)
- weiterhin Fokussierung auf die Ende 2021 begonnene klinische Studie zur pränatalen Therapie der X-chromosomalen hypohidrotischen ektodermalen Dysplasie (XLHED) und die EdeReaLife-Begleitstudie (ZEDER)



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

11 Öffentlichkeitsarbeit

11.1 Tag der Seltenen Erkrankungen 2023

11.1.1 Rare Disease Run

Unter dem Motto „RUN FOR RARE“ findet jährlich dieser virtuelle inklusive Lauf zum Tag der Seltenen Erkrankungen statt. Initiiert und organisiert wird er von der „Syngap Elternhilfe e.V.“ zusammen mit „Laufen macht glücklich“.

Der Lauf fand vom 28.02.2023 bis zum 05.03.2023 statt und fast 3.000 Menschen haben mitgemacht und somit die Patienten mit Seltenen Erkrankungen unterstützt. Es kam auch wie im Jahr zuvor eine hohe Summe zusammen, die unter den Selbsthilfevereinen aufgeteilt wurde.

11.1.2 Kunstaktion der deutschen Uni-Klinika

Die Zentren für Seltene Erkrankungen der deutschen Uni-Klinika haben – mit Unterstützung des Verbands der Universitätsklinika Deutschlands, der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen und den Einkaufsbahnhöfen – im Herbst 2021 die Kunstaktion „Selten allein“ ins Leben gerufen. Unter dem Motto „Du bist etwas ganz Besonderes. Mach mit Deiner Kunst anderen Mut.“ wurden Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Erkrankung dazu ermuntert, Selbstporträts zu malen und einzureichen. Aus der Vielzahl der eingesandten Kunstwerke wählte eine Jury 20 Bilder aus, die nun gemeinsam als Ausstellung „Selten allein“ in ganz Deutschland zu sehen sind. Zu jedem Kunstwerk gibt es einen Steckbrief, auf dem die Künstlerin bzw. der Künstler und die jeweilige seltene Erkrankung vorgestellt werden. Besucherinnen und Besucher der Langen Nacht der Wissenschaften am Samstag, 21. Mai 2022, können sich die Ausstellung im Uni-Klinikum Erlangen ansehen. Online sind die Ausstellung sowie weiterführende Informationen und Vernetzungsmöglichkeiten für Betroffene auf der Website www.seltenallein.de zu finden.

11.1.3 „Global Chain of Lights“

Unter dem Motto #lightupforrare wurden auf dem ganzen Globus Gebäude bunt beleuchtet und bildeten eine „Global Chain of Lights“. Aus Gründen der Nachhaltigkeit haben wir entschieden, hierauf zu verzichten.

11.2 Pressemeldungen

11.2.1 Fortschrittliche Behandlungen für seltene neurologische RASopathien

Im Kampf für ihre an RASopathien erkrankten Kinder initiierten die Eltern des Vereins Syngap Elternhilfe ein Netzwerk, das heute europaweit im Einsatz ist und von der Europäischen Union gefördert wird: EURAS. Koordiniert vom Uniklinikum Erlangen und der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg (FAU) verbindet EURAS die Perspektive der Betroffenen mit der der Forschung. Ihr Ziel: die Erkrankungen besser verstehen und neue, wirksame Therapieformen finden.

Pressemeldung:

<https://www.zseer.uk-erlangen.de/aktuelles/nachrichten/detail/fortschrittliche-behandlungen-fuer-seltene-neurologische-rasopathien/>



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

12 Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des ZSEER und der beteiligten B-Zentren

- Asadollahi, R., I. Delvendahl, R. Muff, G. Tan, D. G. Rodriguez, S. Turan, M. Russo, B. Oneda, P. Joset, P. Boonsawat, R. Masood, M. Mocera, I. Ivanovski, A. Baumer, R. Bachmann-Gagescu, R. Schlapbach, H. Rehrauer, K. Steindl, A. Begemann, **A. Reis**, **J. Winkler**, **B. Winner**, M. Muller, and A. Rauch. 2023. 'Pathogenic SCN2A variants cause early-stage dysfunction in patient-derived neurons', *Hum Mol Genet*.
- Blum KL, Krumbiegel M, Kraus C, Reis A, Hüffmeier U. 2023 Expanding the phenotype of 12q21 deletions: A role of BTG1 in speech development? *Eur J Med Genet*. 66: 104717. doi: 10.1016/j.ejmg.2023.104717.
- Bosch, E., B. Popp, E. Güse, C. Skinner, P. J. van der Sluijs, I. Maystadt, A. M. Pinto, A. Renieri, L. P. Bruno, S. Granata, C. Marcelis, Ö Baysal, D. Hartwich, L. Holthöfer, B. Isidor, B. Cogne, D. Wiczorek, V. Capra, M. Scala, P. De Marco, M. Ognibene, R. Abou Jamra, K. Platzer, L. B. Carter, O. Kuismin, A. van Haeringen, R. Maroofian, I. Valenzuela, I. Cuscó, J. A. Martinez-Agosto, A. M. Rabani, H. C. Mefford, E. M. Pereira, C. Close, K. Anyane-Yeboah, M. Wagner, M. C. Hannibal, P. Zacher, I. Thiffault, G. Beunders, M. Umair, P. T. Bhola, E. McGinnis, J. Millichap, J. M. van de Kamp, E. J. Prijoles, A. Dobson, A. Shillington, B. H. Graham, E. J. Garcia, M. Kelly Galindo, F. G. Ropers, E. A. Nibbeling, G. Hubbard, C. Karimov, G. Goj, R. Bend, J. Rath, M. M. Morrow, F. Millan, V. Salpietro, A. Torella, V. Nigro, M. Kurki, R. E. Stevenson, G. W. E. Santen, M. Zweier, P. M. Campeau, M. Severino, **A. Reis**, A. Accogli, and G. Vasileiou. 2023. 'Elucidating the clinical and molecular spectrum of SMARCC2-associated NDD in a cohort of 65 affected individuals', *Genet Med*: 100950.
- Garnier N, Berghout J, Zygmunt A, Singh D, Huang KA, Kantz W, Blankart CR, Gillner S, Zhao J, Roettger R, Saier C, Kirschner J, Schenk J, Atkins L, Ryan N, Zarakowska K, Zschüntzsch J, Zuccolo M, Müllenborn M, Man YS, Goodman L, Trad M, Chalandon AS, Sansen S, Martinez-Fresno M, Badger S, Walther van Olden R, Rothmann R, Lehner P, Tschohl C, Baillon L, Gumus G, Gross E, Stefanov R, Iskrov G, Raycheva R, Kostadinov K, Mitova E, Einhorn M, Einhorn Y, Schepers J, Hübner M, Alves F, Iskandar R, Mayer R, Renieri A, Piperkova A, Gut I, Beltran S, Matthiesen ME, Poetz M, Hansson M, Trollmann R, Agolini E, Ottombrino S, Novelli A, Bertini E, Selvatici R, Farnè M, Fortunato F, Ferlini A. Genetic newborn screening and digital technologies: A project protocol based on a dual approach to shorten the rare diseases diagnostic path in Europe. *PLoS One*. 2023 Nov 22;18(11):e0293503. doi: 10.1371/journal.pone.0293503.
- German, A., J. Jukic, A. Laner, P. Arnold, E. Socher, A. Mennecke, M. A. Schmidt, **J. Winkler**, A. Abicht, and **M. Regensburger**. 2023. 'Novel Homozygous FA2H Variant Causing the Full Spectrum of Fatty Acid Hydroxylase-Associated Neurodegeneration (SPG35)', *Genes (Basel)*, 15.
- Greten, S., F. Wegner, I. Jensen, L. Krey, S. Rogozinski, M. Fehring, J. Heine, J. Doll-Lee, M. Pötter-Nerger, M. Zeitzschel, K. Hagena, D. J. Pedrosa, C. Eggers, K. Bürk, C. Trenkwalder, I. Claus, T. Warnecke, P. Süß, **J. Winkler**, D. Gruber, F. Gandor, D. Berg, S. Paschen, J. Classen, E. H. Pinkhardt, J. Kassubek, W. H. Jost, L. Tönges, A. A. Kühn, J. Schwarz, O. Peters, E. Dashti, J. Priller, E. J. Spruth, P. Krause, A. Spottke, A. Schneider, A. Beyle, O. Kimmich, M. Donix, R. Haussmann, M. Brandt, E. Dinter, J. Wiltfang, B. H. Schott, I. Zerr, M. Bähr, K. Buerger, D. Janowitz, R. Perneczky, B. S. Rauchmann, E. Weidinger, J. Levin, S. Katzdobler, E. Düzel, W. Glanz, S. Teipel, I. Kilimann, J. Prudlo, T. Gasser, K. Brockmann, D. C. Hoffmann, T. Klockgether, O. Krause, J. Heck, G. U. Höglinger, and M. Kliezt. 2023. 'The comorbidity and co-medication profile of patients with progressive supranuclear palsy', *J Neurol*.
- Heinrich, F., I. Cordts, R. Günther, B. Stolte, D. Zeller, C. Schröter, U. Weyen, **M. Regensburger**, J. Wolf, I. Schneider, A. Hermann, M. Metelmann, Z. Kohl, R. A. Linker, J. C. Koch, F. Radelfahr, E. Schönfelder, P. Gardt, T. Mohajer-Peseschkian, A. Osmanovic, T. Klopstock, J. Dorst, A. C. Ludolph, O. Schöffski, M. Boentert, T. Hagenacker, M. Deschauer, P. Lingor, S. Petri, and O. Schreiber-Katz. 2023. 'Economic evaluation of Motor Neuron Diseases: a nationwide cross-sectional analysis in Germany', *J Neurol*, 270: 4922-38.
- Kern J, Böhringer J, Timmann D, Trollmann R, Stendel C, Kamm C, Röbl M, Santhanakumaran V, Groeschel S, Beck-Wödl S, Göricke S, Krägeloh-Mann I, Synofzik M. Clinical, Imaging, Genetic,



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

- and Disease Course Characteristics in Patients With GM2 Gangliosidosis. *Neurology*. 2024 Jan 9;102(1):e207898. doi: 10.1212/WNL.000000000000207898. Epub 2023 Dec 12. PMID: 38165373.
- Loris, E., M. Ollenschläger, T. Greinwalder, B. Eskofier, **J. Winkler**, H. Gaßner, and **M. Regensburger**. 2023. 'Mobile digital gait analysis objectively measures progression in hereditary spastic paraplegia', *Ann Clin Transl Neurol*, 10: 447-52.
- López-Rivera JA, Leu C, Macnee M, Khoury J, Hoffmann L, Coras R, Kobow K, Bhattarai N, Pérez-Palma E, Hamer H, Brandner S, Rössler K, Bien CG, Kalbhenn T, Pieper T, Hartlieb T, Butler E, Genovese G, Becker K, Altmüller J, Niestroj LM, Ferguson L, Busch RM, Nürnberg P, Najm I, Blümcke I, Lal D. The genomic landscape across 474 surgically accessible epileptogenic human brain lesions. *Brain*. 2023 Apr 19;146(4):1342-1356. doi: 10.1093/brain/awac376. PMID: 36226386; PMCID: PMC10115236.
- Mammadova, D., J. Vecko, M. Hofmann, S. C. Schussler, L. Deiters, A. Canda, A. K. Wieland, S. Gollwitzer, **H. Hamer**, and **R. Trollmann**. 2023. 'A single-center observational study on long-term neurodevelopmental outcomes in children with tuberous sclerosis complex', *Orphanet J Rare Dis*, 18: 349. . doi: 10.1186/s13023-023-02959-0.
- Maltseva M, Rosenow F, Schubert-Bast S, Flege S, Wolff M, von Spiczak S, Trollmann R, Syrbe S, Ruf S, Polster T, Neubauer BA, Mayer T, Jacobs J, Kurlermann G, Kluger G, Klotz KA, Kieslich M, Kay L, Hornemann F, Bettendorf U, Bertsche A, Bast T, Strzelczyk A. Critical incidents, nocturnal supervision, and caregiver knowledge on SUDEP in patients with Dravet syndrome: A prospective multicenter study in Germany. *Epilepsia*. 2023 Oct 17. doi: 10.1111/epi.17799.
- Maltseva M, Schubert-Bast S, Zöllner JP, Bast T, Mayer T, von Spiczak S, Ruf S, Trollmann R, Wolff M, Hornemann F, Klotz KA, Jacobs J, Kurlermann G, Neubauer BA, Polster T, Syrbe S, Bertsche A, Bettendorf U, Kluger G, Flege S, Rosenow F, Kay L, Strzelczyk A. Sleep quality, anxiety, symptoms of depression, and caregiver burden among those caring for patients with Dravet syndrome: a prospective multicenter study in Germany. *Orphanet J Rare Dis*. 2023 Apr 29;18(1):98. doi: 10.1186/s13023-023-02697-3.
- Marxreiter, F., V. Lambrecht, A. Mennecke, J. Hanspach, J. Jukic, **M. Regensburger**, J. Herrler, A. German, J. Kassubek, G. Gron, H. P. Muller, F. B. Laun, A. Dorfler, **J. Winkler**, and M. A. Schmidt. 2023. 'Parkinson's disease or multiple system atrophy: potential separation by quantitative susceptibility mapping', *Ther Adv Neurol Disord*, 16: 17562864221143834.
- Menon, R., L. Petrucci, B. Lohrer, J. Zhang, M. Schulze, C. Schichor, **B. Winner**, **J. Winkler**, M. J. Riemenschneider, R. Kühn, S. Falk, and M. Karow. 2023. 'Human Induced Pluripotent Stem Cell-Derived Pericytes as Scalable and Editable Source to Study Direct Lineage Reprogramming Into Induced Neurons', *Cell Reprogram*, 25: 212-23.
- Mulzer, L. M., **H. Reutter**, J. Jüngert, A. S. Knisely, M. Schmid, **A. Hoerning**, and P. Morhart. 2023. 'Premature birth associated with a favorable course in gestational alloimmune liver disease (GALD): A case report', *Front Pediatr*, 11: 1104530.
- Müller-Felber W, Blaschek A, Schwartz O, Gläser D, Nennstiel U, Brockow I, Wirth B, Burggraf S, Röschinger W, Becker M, Durner J, Eggermann K, Kölbel H, Müller C, Hannibal I, Olgemöller B, Schara U, von Moers A, Trollmann R, Johannssen J, Ziegler A, Cirak S, Hahn A, von der Hagen M, Weiss C, Schreiber G, Flotats-Bastardas M, Hartmann H, Illsinger S, Pechmann A, Horber V, Kirschner J, Köhler C, Winter B, Friese J, Vill K. Newbornscreening SMA - From Pilot Project to Nationwide Screening in Germany. *J Neuromuscul Dis*. 2023;10(1):55-65. doi: 10.3233/JND-221577.
- Ollenschläger, M., P. Höfner, M. Ullrich, F. Kluge, T. Greinwalder, E. Loris, **M. Regensburger**, B. M. Eskofier, **J. Winkler**, and H. Gaßner. 2023. 'Automated assessment of foot elevation in adults with hereditary spastic paraplegia using inertial measurements and machine learning', *Orphanet J Rare Dis*, 18: 249.
- Regensburger, M.**, and T. M. Kinf. 2023. 'Role of the adipocyte immune brain axis in Parkinson's disease: friend or foe?', *Neural Regen Res*, 18: 2399-400.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

- Regensburger, M.**, S. Rasul Chaudhry, H. Yasin, Y. Zhao, A. Stadlbauer, M. Buchfelder, and T. Kinfe. 2023. 'Emerging roles of leptin in Parkinson's disease: Chronic inflammation, neuroprotection and more?', *Brain Behav Immun*, 107: 53-61.
- Reindl C, Walther K, Allgäuer AL, Lang JD, Welte TM, Stritzelberger J, Gollwitzer S, Schwarz M, Trollmann R, Madzar D, Knott M, Doerfler A, Seifert F, Rössler K, Brandner S, Rampp S, Schwab S, Hamer HM. Age of epilepsy onset as modulating factor for naming deficit after epilepsy surgery: a voxel-based lesion-symptom mapping study. *Sci Rep*. 2023 Sep 1;13(1):14395. doi: 10.1038/s41598-023-40722-4. PMID: 37658152; PMCID: PMC10474263.
- Rieger M, Moutton S, Verheyen S, Steindl K, Popp B, Leheup B, Bonnet C, Oneda B, Rauch A, Reis A, Krumbiegel M, Hüffmeier U. Microdeletions at 19p13.11p12 in five individuals with neurodevelopmental delay. (2023) *Eur J Med Genet*. 66:104669. doi: 10.1016/j.ejmg.2022.104669..
- Schmid, C. M., A. Gregor, G. Costain, C. F. Morel, L. Massingham, J. Schwab, C. Quélin, M. Faoucher, J. Kaplan, R. Procopio, C. J. Saunders, A. S. A. Cohen, G. Lemire, S. Sacharow, A. O'Donnell-Luria, R. J. Segal, J. Kianmahd Shamshoni, D. Schweitzer, D. Ebrahimi-Fakhari, K. Monaghan, T. B. Palculict, M. P. Napier, A. Tao, B. Isidor, K. Moradkhani, **A. Reis**, H. Sticht, W. K. Chung, and C. Zweier. 2023. 'LHX2 haploinsufficiency causes a variable neurodevelopmental disorder', *Genet Med*, 25: 100839.
- Sheppard SE, Bryant L, Wickramasekara RN, Vaccaro C, Robertson B..., Callewaert B, Reis A, Zweier C, ...Schnur RE, Vitobello A, Banka S, Bhoj EJ, Stessman HAF. 2023 Mechanism of KMT5B haploinsufficiency in neurodevelopment in humans and mice. *Sci Adv*. 9:eade1463. doi: 10.1126/sciadv.ade1463
- Stolzer, I., E. Scherer, P. Süß, V. Rothhammer, **B. Winner**, M. F. Neurath, and C. Günther. 2023. 'Impact of Microbiome-Brain Communication on Neuroinflammation and Neurodegeneration', *Int J Mol Sci*, 24.
- Walther K, Kriwy P, Stritzelberger J, Graf W, Gollwitzer S, Lang JD, Reindl C, Schwab S, Welte TM, Hamer HM. Attitudes toward persons with epilepsy as friends: Results of a factorial survey. *Epilepsia*. 2023 Mar;64(3):769-776. doi: 10.1111/epi.17491. Epub 2023 Jan 10. PMID: 36520011.
- Wimmer S, Toni I, Botzenhardt S, Trollmann R, Rascher W, Neubert A. Impact of a computerized physician order entry system on medication safety in pediatrics-The AVOID study. *Pharmacol Res Perspect*. 2023 Jun;11(3):e01092. doi: 10.1002/prp2.1092.
- Wittner, L., L. Wagener, J. J. Wiese, I. Stolzer, S. M. Krug, E. Naschberger, R. Jackstadt, R. Beyaert, R. Atreya, A. A. Kühl, G. Sturm, M. Gonzalez-Acera, J. V. Patankar, C. Becker, B. Siegmund, Z. Trajanoski, **B. Winner**, M. F. Neurath, M. Schumann, and C. Günther. 2023. 'Proteolytic Activity of the Paracaspase MALT1 Is Involved in Epithelial Restitution and Mucosal Healing', *Int J Mol Sci*, 24.
- Zuhair Kassem, T., M. Wunderle, L. Kuhlmann, M. Ruebner, H. Huebner, J. Hoyer, **A. Reis**, P. A. Fasching, M. W. Beckmann, C. C. Hack, R. Fietkau, and L. Distel. 2023. 'Ex Vivo Chromosomal Radiosensitivity Testing in Patients with Pathological Germline Variants in Breast Cancer High-Susceptibility Genes BReast CAncer 1 and BReast CAncer 2', *Curr Issues Mol Biol*, 45: 6618-33.