

Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSEER) am Universitätsklinikum Erlangen

Der Bericht zu Maßnahmen und Ergebnissen des Zentrums bezieht sich auf das folgende Kalenderjahr
2020

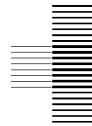


Inhalt

1	DARSTELLUNG DES ZENTRUMS UND SEINER NETZWERKPARTNER	1
1.1	STRUKTUR DES ZENTRUMS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN	2
1.2	KOOPERATIONEN	2
1.2.1	Patientenorganisationen	2
1.2.2	Beteiligte Einrichtungen/Zentren	2
1.2.3	Kollaborierende Institute	3
1.3	LOKALE UND NATIONALE NETZWERKE	4
1.3.1	Beteiligung an Registern	4
1.4	FACHZENTREN DES ZSEER	5
1.5	AUFGABEN	5
1.6	PROZESSE	7
2	ANZAHL DER DURCHGEFÜHRten FALLKONFERENZEN	9
3	DARSTELLUNG DER MAßNAHMEN ZUR QUALITÄTSSICHERUNG UND -VERBESSERUNG	9
3.1	ENTWICKLUNG IM ZSEER	9
3.2	VERBESSERUNG DER ABLÄUFE	9
4	ANZAHL DER DURCH HUMANGENETISCHE ANALYSEN GESICHERTE DIAGNOSEN	10
5	NENNUNG DER LEITLINIEN UND KONSENSuspapiere, AN DENEN DAS ZENTRUM MITARBEITET	10
5.1	LEITLINIENÜBERSICHT	10
6	NENNUNG DER KLINISCHEN STUDIEN, AN DENEN DAS ZENTRUM TEILNIMMT	11
6.1	STUDIENLISTE	11
7	FAZIT UND WEITERE ENTWICKLUNGEN	12
7.1	ANGESTREBTE ZIELE	12
8	NENNUNG DER WISSENSCHAFTLICHEN PUBLIKATIONEN	12
8.1	AUFLISTUNG DER PUBLIKATIONEN DES ZENTRUMS	12

1 Darstellung des Zentrums und seiner Netzwerkpartner

In der Europäischen Union wird eine Erkrankung als „selten“ definiert, wenn von ihr maximal 5 von 10.000 Menschen betroffen sind [European Commission (EC) regulation # 141/2000].



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

1.1 Struktur des Zentrums für Seltene Erkrankungen

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 zusammengeschlossen, die sich intensiv mit Seltenen Erkrankungen beschäftigen. Derzeit bestehen innerhalb des ZSEER neben dem Typ A Zentrum 11 krankheits- und krankheitsgruppenspezifische Fachzentren (Typ B Zentren), die intensiv klinisch und grundlagenwissenschaftlich an den jeweiligen Krankheitsentitäten arbeiten und in nationale und internationale Netzwerke eingebunden sind.

Das A Zentrum des ZSEER ist 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) und zwei FachärztInnen (Ärztlichen Lotsen) tätig. Die Sprecherin des Zentrums ist Frau Prof. Dr. Beate Winner, sie wird vertreten durch Frau Prof. Dr. Regina Trollmann und Herrn Prof. Dr. André Reis.

Das A-Zentrum vertritt das ZSEER nach außen, beispielsweise bei Antragsstellungen zum Aufbau von Zentrumsstrukturen für Seltene Erkrankungen. Es arbeitet dabei eng mit den assoziierten krankheits- bzw. krankheitsgruppenspezifischen Fachzentren, den anderen Referenzzentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland sowie der Selbsthilfe zusammen.

1.2 Kooperationen

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen arbeitet eng mit der Selbsthilfe zusammen. Neben der besonderen Kooperation mit der Allianz für Chronisch Seltene Erkrankungen (ACHSE) e. V., bestehen über die Fachzentren enge Beziehungen zu vielen krankheits- oder krankheitsgruppenspezifischen Vereinen der Selbsthilfe und/oder deren regionalen Vertretern.

1.2.1 Patientenorganisationen

- Bundesverband Niere
- Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
- Mukoviszidose e.V.
- Verein leberkrankes Kind e.V.
- Vereinigung Kinder und Erwachsende 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 verbunden:

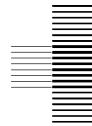
- Hautklinik
- Humangenetisches Institut
- Kinderklinik und Poliklinik
- Medizinische Klinik 1 – Gastroenterologie, Pneumologie und Endokrinologie
- Medizinische Klinik 3 – Rheumatologie und Immunologie
- Medizinische Klinik 4 – Nephrologie und Hypertensiologie
- Molekular-Neurologische Abteilung
- Neurologische Klinik und Poliklinik
- Stammzellbiologische Abteilung
- Urologische und Kinderurologische Klinik



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

1.2.3 Kollaborierende Institute

- Anästhesiologische Klinik
- Augenklinik
- Chirurgische Klinik und Kinderchirurgische Abteilung
- Frauenklinik
- Hals-Nasen-Ohren-Klinik
- Kieferorthopädie
- Kinder- und Jugendabteilung für Psychische Gesundheit
- Kinderkardiologische Abteilung
- Medizinische Klinik 2 – Kardiologie
- Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgische Klinik
- Neuropathologisches Institut
- Neuroradiologische Abteilung
- Nuklearmedizinische Klinik
- Orthopädische Universitätsklinik
- Pädiatrische Onkologie
- Psychosomatische und Psychotherapeutische Abteilung
- Radiologisches Institut mit Kinderradiologischer Abteilung



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

1.3 Lokale und nationale Netzwerke

In Bayern ist das ZSEER Mitglied der **Bayerischen Arbeitsgemeinschaft seltene Erkrankungen (BAsE)**, dem Zusammenschluss der Zentren für Seltene Erkrankungen in Bayern (gemeinsam mit dem ZSER Regensburg, ZESE Würzburg, ZSE München, LMU und ZSE TU München und Universitätsklinikum Augsburg). Diese haben ihren Sitz an den Universitätsklinika 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.

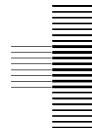
Das ZSEER beteiligt sich zudem an Forschungsaktivitäten zum Thema Seltener Erkrankungen. Dies beinhaltet einerseits deutschlandweite oder internationale Registerstudien sowie Verbundprojekte innerhalb der hiesigen Universitätsklinik sowie mit externen Partnern.

Durch das BMBF geförderte Verbünde und Projekte

Verbund	Sprecher	Projekte	Projektleitung	Förderkennzeichen
STOP-FSGS	Prof. Dr. Marcus J. Möller	TP5: lösliche Faktoren bei FSGS	Prof. Dr. Mario Schiffer	01GM1901D
TreatHSP.net	Dr. Rebecca Schüle	TP2 und TP7	Prof. Dr. Jürgen Winkler Prof. Dr. Beate Winner	01GM1905B
GeNeRARe	Prof. Dr. Martin Zenker	TP2: Neuronale Störungen	Prof. Dr. Anna Fejtova	01GM1902B

1.3.1 Beteiligung an Registern

- ADTKD
- ARPKD
- CEDATA Register der GPGE
- CERTAIN-Register
- Covid-19 and rare skin diseases: European observational study during an epidemic
- CURE-Net
- Deutsches Mukoviszidose Register
- DNNS
- ECFS Patient Registry
- ENROLL-HD
- EpiCare
- 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 Versorgernetzwerk für seltene Epilepsien
- NETRE
- Neuronale Zeroidlipofuscinose – CLN2
- Niere 360°
- proPSP
- REAL-ASOD
- REATS-GCA
- SMArtCare
- STRIDE
- TransNephro
- Treat-NMD
- XHED-Patientenregister



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

1.4 Fachzentren des ZSEER

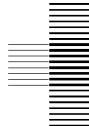
	Sprecher	Stellvertreter
Typ A Zentrum	Prof. Dr. Beate Winner	Prof. Dr. Regina Trollmann Prof. Dr. André Reis
	<u>Ärztlichen Lotsen (Rotation 01.01.2020 – 31.12.2020):</u> Julia Kittler (Med. Klinik 3) Dr. med. univ. Alexandra Wagner (Kinder- und Jugendklinik) Dr. Martin Regensburger/Dr. med. Franz Marxreiter (Neurologie) <u>Administrative Lotsin:</u> Christin Kolb	
	Leiter	Stellvertreter
Zentrum für Ektodermale Dysplasien Erlangen	Prof. Dr. Holm Schneider	Prof. Dr. Michael Sticherling
Zentrum für Seltene Bewegungserkrankungen	Prof. Dr. Jürgen Winkler	Dr. Franz Marxreiter
Zentrum für Seltene Entwicklungsstörungen	Prof. Dr. André Reis	Prof. Dr. Regina Trollmann
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 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

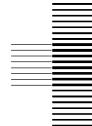
Zu den Aufgaben des übergeordneten, koordinativ wirksamen Referenzzentrums (A-Zentrum) gehören:

- 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



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

- Unterstützung der Fachzentren (Typ B Zentren) im Bereich der seltenen Erkrankungen zur Entwicklung eines interdisziplinären, wissenschaftsnahen Konzeptes
- 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 Fragen zu potentiell unerkannten seltenen Erkrankungen
- der Aufbau und die Kontaktpflege zu Patientensebsthilfeorganisationen 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

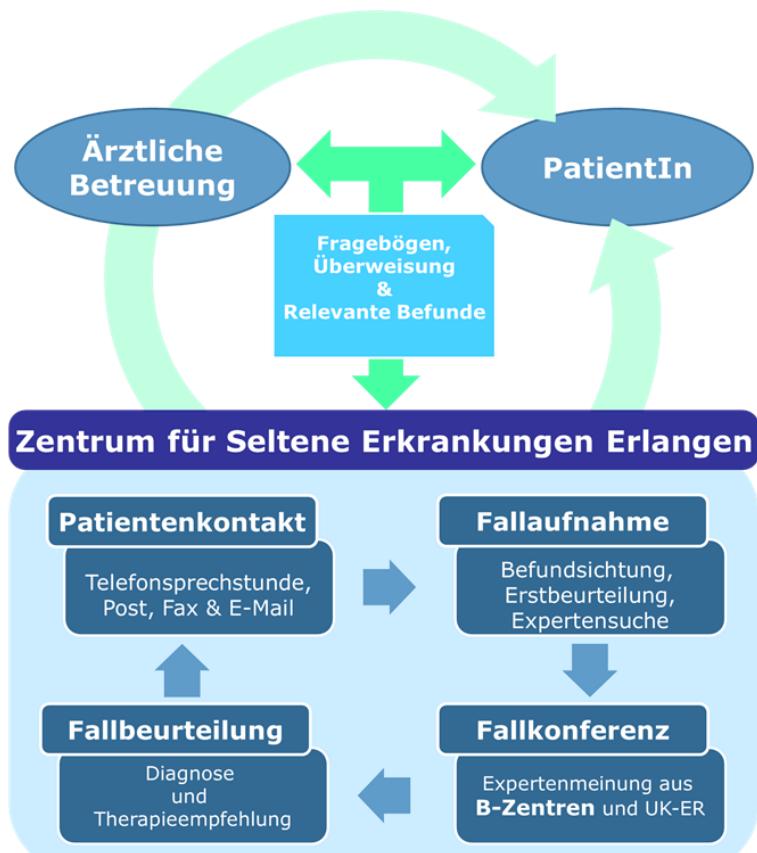


Abb. 1: Ablaufschema für eingehende Patientenfälle im A-Zentrum des ZSEER

a) Ablaufschema

Das ZSEER ist für Patienten sowie Zuweiser sowohl per Telefonsprechstunde (Tel: 09131-8539336, derzeit Dienstag 9 – 13Uhr und Donnerstag 8 – 12Uhr) als auch jederzeit 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. Im Falle der gewünschten Abklärung einer unklaren Diagnose wird der Patient gebeten zwei **Fragebögen** (ZSEER Fragebogen und Anmeldebogen für den Hausarzt) auszufüllen. Diese Fragebögen dienen der Einschätzung des jeweiligen Falles. Den Anmeldebogen für den Hausarzt muss dieser ausfüllen und uns zuschicken. Zusätzlich wird eine **ambulante Überweisung** des jeweiligen betreuenden Hausarztes/Facharztes sowie **alle Befunde/Arztabriebe** der bisher gelaufenen Untersuchungen benötigt. Zusätzlich wird von jedem Patienten oder seinem gesetzlichen Vertreter eine **Datenschutzvereinbarung zur Datenübermittlung** benötigt. Alle Anmeldeunterlagen sind einerseits auf der Homepage des ZSEER (<https://www.zseer.uk-erlangen.de/>) verfügbar oder über unsere administrative Lotsin zu erhalten.

Nach Erhalt der Unterlagen senden wir eine Empfangsbestätigung an den Patienten. Wir prüfen zunächst, dass es sich bei dem eingereichten Fall nicht um einen Notfall handelt, der eine sofortige stationäre Aufnahme erfordert. 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 Hinzuziehen anderer 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 der erste Bearbeitungsteil abgeschlossen ist, wird die



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

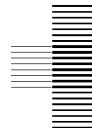
jeweilige Krankengeschichte in einer ZSEER internen Fallkonferenz sowie im weiteren Verlauf mit dem jeweiligen Spezialisten besprochen. Dieser Spezialist kann, muss sich aber nicht am Universitätsklinikum Erlangen befinden, eine Empfehlung ist Deutschlandweit möglich. Zusätzlich wird die internationale medizinische Fachliteratur für die Bewerbung herangezogen.

Das Ergebnis der Sichtung und Bearbeitung der Unterlagen wird dem Patienten sowie dem einweisenden Arzt schriftlich in Form eines Berichtes zugesandt. Eine endgültige Diagnose wird aufgrund des fehlenden persönlichen Arzt-Patienten-Kontaktes in dem Brief nicht gestellt. Es werden klare 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 dem richtigen Einzelzentrum her. Auch hier kann die Empfehlung je nach Zuständigkeit Deutschlandweit erfolgen.

b) Standard-Operating Procedures (SOPs)

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



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

2 Anzahl der durchgeführten Fallkonferenzen

für stationäre Patientinnen oder Patienten anderer Krankenhäuser

Das ZSEER A-Zentrum nach NAMSE führt wöchentlich interdisziplinäre Fallbesprechungen zu Patienten durch, die mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung aber unklarer Diagnose an das Zentrum überwiesen wurden. An diesen Besprechungen waren 2020 folgende Fachrichtungen beteiligt: Neurologie, Pädiatrie, Innere Medizin/Rheumatologie.

Weiterhin wurden regelmäßig klinikumsinterne Fallkonferenzen und Beteiligung der Vertreter der B-Zentren und zentrenübergreifende 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 rund 230 zusätzliche Fallbesprechungen im Jahr 2021 statt.

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

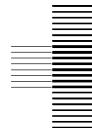
3.1 Entwicklung im ZSEER

Trotz der weiter anhaltenden Corona-Pandemie gelang es dem Zentrum weiterhin eine hohe Anzahl an Patientenfällen zu bearbeiten. Im Jahr 2020 trafen rund 140 Anfragen im A-Zentrum des Zentrums für Seltene Erkrankungen ein, von denen einige, 60 Patientenfälle, im Rahmen von intensiven Fallbesprechungen diagnostiziert und mit Therapieempfehlung weitergeleitet wurden. In den B-Zentren wurden rund 16.310 Patienten 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 nach Ihrer Freischaltung 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 wurden 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 Fallbesprechung und Vorstellung in der Sprechstunde für unklare Diagnosen
 - b. Ggf. Zeit zwischen Vorstellung und Versand des abschließenden Arztbriefes



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

4 Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen

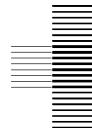
Durch die intensive Zusammenarbeit mit dem Humangenetischen Institut gelang es den B-Zentren 2020 rund 125 Diagnosen humangenetisch sicherzustellen:

Zentrum	Anzahl
Zentrum für Ektodermale Dysplasien Erlangen	32
Zentrum für Seltene Bewegungsstörungen	30
Zentrum für Seltene Leber-, Pankreas- und Darmerkrankungen	0
Zentrum für Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen	0
Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen	40
Zentrum für Tuberöse Sklerose und seltene Epilepsien	0
Zentrum für Zystische Fibrose und Seltene Lungenerkrankungen	24

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

5.1 Leitlinienübersicht

Bezeichnung der Leitlinien, Konsensuspapier	AWMF-Registernummer	Leitlinienverantwortlicher im Zentrum
Diagnose der Mukoviszidose S2	026/023	Zentrum für Zystische Fibrose und seltene Lungenerkrankungen
Lungenerkrankung bei Mukoviszidose	026/022	Zentrum für Zystische Fibrose und seltene Lungenerkrankungen
		Zentrum für Zystische Fibrose und seltene Lungenerkrankungen
Epilepsien im Kindesalter, diagnostische Prinzipien	S1, 022-007	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Ketogene Diät	S1, 022-021	Prof. Trollmann (federführend GNP)
BNS-Epilepsie: Therapie	S3, 022-022	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Erster epileptischer Anfall und Epilepsien im Erwachsenenalter	S1, 030-041	Prof. Trollmann (federführend DGN)
Epilepsien im Kindes- und Jugendalter: Therapie	S1, 022-024	Prof. Trollmann (federführend GNP)
IPNA clinical practice recommendations for the diagnosis and management of children with steroid-resistant nephrotic syndrome	Trautmann, A., Vivarelli, M., Samuel, S. et al. IPNA clinical practice recommendations for the diagnosis and management of children with steroid-resistant nephrotic syndrome. Pediatr Nephrol 35, 1529–1561 (2020). https://doi.org/10.1007/s00467-020-04519-1	Prof. Dr. Janina Müller-Deile
Definition, Diagnostik, Behandlung und psychosoziale Aspekte bei Umschriebenen Entwicklungsstörungen motorischer Funktionen (UEMF)	S3, 022-017	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Diagnostische Prinzipien bei Epilepsien im Kindesalter	S1, 022-007	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Blitz-Nick-Salaam Epilepsie (West-Syndrom): Therapie	S3. 022-022	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Intelligenzminderung	S2k, 028 - 042	Prof. Trollmann (federführend GNP)



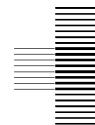
Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Diagnostik und Differenzialdiagnose bei Myalgien	S1, 030/051	Prof. Dr. D. Heuß (federführend DGN)
Diagnostik bei Polyneuropathien	S1, 030/067	Prof. Dr. D. Heuß (federführend DGN)
Diagnose und Therapie des Guillain-Barré Syndroms im Kindes- und Jugendalter	S3, 022-008	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Mukoviszidose bei Kindern in den ersten beiden Lebensjahren S3	026-024	
Anforderung an die Hygiene bei der medizinischen Versorgung von Patienten mit CF (RKI)		
Novartis Pharmaceuticals	Aktiv, nicht rekrutierend	
Corbus Pharmaceuticals Inc.	Aktiv, nicht rekrutierend	
Boehringer Ingelheim	Aktiv, nicht rekrutierend	
Corbus Pharmaceuticals Inc.	Aktiv, nicht rekrutierend	

6 Nennung der klinischen Studien, an denen das Zentrum teilnimmt

6.1 Studienliste

Studien-Name	Davon eigene Patienten
Multispectral Optoacoustic Tomography for Translational Molecular Imaging in Pompe Disease	
A Trial of Bardoxolone Methyl in Patients With ADPKD - FALCON (FALCON), ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03918447	
Study of Sparsentan in Patients With Primary Focal Segmental Glomerulosclerosis (FSGS) (DUPLEX), ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03493685	
The FOrMe Registry (The German Focal Segmental Glomerulosclerosis and Minimal Change Disease Registry) ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03949972	
Neuroinflammatorische Serum-Biomarker der Aktivität einer Epilepsie bei Kindern und Jugendlichen mit Tuberöser Sklerose und deren Bedeutung für die Wirksamkeitsbewertung des mTOR Inhibitors Everolimus (TSC-Studie)	24
Epilepsiediagnostik im Kindesalter: Bioradarinterferometrie zur Epilepsiediagnostik in der Pädiatrie (BrainEpP) Verbundprojekt: Bio-Interferometrie (BMBF)	
Historisch-prospektive, zweiarmige, kontrollierte, monozentrische Querschnittsstudie zu Anästhesiefolgen nach Kindernarkosen von Geburt bis zur Vollendung des dritten Lebensjahrs	120
Longitudinale Charakterisierung der Skelettmuskulatur mittels Natrium-MRT in Relation zur Funktion bei Muskeldystrophie vom Typ Duchenne	
A Phase 3, Open-label Study Evaluating the Long-term Safety and Efficacy of VX-445 Combination Therapy in Subjects With Cystic Fibrosis Who Are Homozygous or Heterozygous for the F508del Mutation Vertex Study Number: VX17-445-105 IND Number: 132547 EudraCT Number: 2018-000185-11	1
VX18-445-104 Protocol Entitled: A Phase 3, Randomized, Double-blind, Controlled Study Evaluating the Efficacy and Safety of VX-445 Combination Therapy in Subjects With Cystic Fibrosis Who Are Heterozygous for the F508del Mutation and a Gating or Residual Function Mutation (F/G and F/RF Genotypes)	
Charakterisierung der Skelettmuskulatur bei FSHD-/Muskeldystrophie Becker-Patienten mittels MRT/Na-MRT	1
SARS-CoV-2-Infektionen bei Kindern und Jugendlichen: Krankheitsverläufe, Immunitätsentwicklung, Komplikationen und Langzeitfolgen in Haushalten mit Bewohnern <18	



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Jahren (Vergleich von Patienten mit hypohidrotischer ektodermaler Dysplasie und Normalpopulation)	
klinische Prüfung zur Behandlung junktionaler Epidermolysis bullosa mit genetisch korrigierten Hauttransplantaten (Hologene 5)	
ENROLL-HD	92
Generation HD1	3
proPSP	20
Ganganalyse bei Huntington-Erkrankung	80
Sensorbasiertes Dyskinesiemonitoring bei der Huntington Erkrankung	40

7 Fazit und weitere Entwicklungen

7.1 Angestrebte Ziele

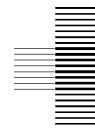
Das ZSEER ist ein klinisch und wissenschaftlich sehr aktives Zentrum. Im folgenden Jahr werden die Schwerpunkte auf einem Ausbau der Öffentlichkeitsarbeit und damit einer Verbesserung der Sichtbarkeit liegen. Diese war pandemiebedingt im Jahr 2020 nur eingeschränkt möglich.

Zudem sind Vorbereitungen für besondere Aufgaben in den **Deutschen Versorgernetzwerken in ERNs RITA und ReCONNET** geplant. Die oben beschriebenen und weitgehend in den B-Zentren durchgeführten Studien werden fortgeführt und neue Drittmittel werden beantragt. Hier sind im Rahmen der gemeinsamen Aktivitäten insbesondere die gemeinsamen Projekte der bayerischen ZSE **Base-Netz** und **Bavarian Genomes** zu nennen, die nun nach aufwendiger Vorbereitung in eine Rekrutierungsphase übergehen.

8 Nennung der wissenschaftlichen Publikationen

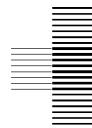
8.1 Auflistung der Publikationen des Zentrums

- Argente-Escrig, H., D. Schultheis, L. Kamm, M. Schowalter, C. Thiel, **M. Turk**, C. S. Clemen, N. Muelas, M. J. Castanon, G. Wiche, H. Herrmann, J. J. Vilchez, and R. Schroder. 2020. 'Plectin-related scapuloperoneal myopathy with treatment-responsive myasthenic syndrome', *Neuropathol Appl Neurobiol*.
- Bernert, G., A. Hahn, C. Kohler, S. Meyer, U. Schara, K. Schlachter, **R. Trollmann**, and M. C. Walter. 2020. '[Expert recommendation: treatment of nonambulatory patients with Duchenne muscular dystrophy]', *Nervenarzt*.
- Besendorfer, M., H. Muller, C. Weiss, A. Wagner, V. Schellerer, **A. Hoerning**, and S. Diez. 2021. 'Association of clinical factors with postoperative complications of esophageal atresia', *Pediatr Neonatol*, 62: 55-63.
- Bittner, D. O., M. Goeller, D. Dey, **Y. Zopf**, S. Achenbach, and M. Marwan. 2021. 'High levels of eicosapentaenoic acid are associated with lower pericoronary adipose tissue attenuation as measured by coronary CTA', *Atherosclerosis*, 316: 73-78.
- Bittner, D. O., M. Goeller, **Y. Zopf**, S. Achenbach, and M. Marwan. 2020. 'Early-onset coronary atherosclerosis in patients with low levels of omega-3 fatty acids', *Eur J Clin Nutr*, 74: 651-56.
- Boerstler, T., H. Wend, M. Krumbiegel, A. Kavyanifar, **A. Reis**, D. C. Lie, **B. Winner**, and S. Turan. 2020. 'CRISPR/Cas9 mediated generation of human ARID1B heterozygous knockout hESC lines to model Coffin-Siris syndrome', *Stem Cell Res*, 47: 101889.
- Brazdis, R. M., J. E. Alecu, D. Marsch, A. Dahms, K. Simmnacher, S. Lorentz, A. Brendler, Y. Schneider, **F. Marxreiter**, L. Roybon, **B. Winner**, W. Xiang, and I. Prots. 2020. 'Demonstration of brain region-specific neuronal vulnerability in human iPSC-based model of familial Parkinson's disease', *Hum Mol Genet*, 29: 1180-91.
- Carmignac, V., S. Nambot, D. Lehalle, P. Callier, S. Moortgat, V. Benoit, J. Ghoumid, B. Delobel, T. Smol, C. Thuillier, C. Zordan, S. Naudion, T. Bienvenu, R. Touraine, F. Ramond, C. Zweier, **A. Reis**, C. Kraus, M. Nizon, B. Cogne, A. Verloes, F. Tran Mau-Them, A. Sorlin, T. Jouan, Y. Duffourd, E. Tisserant, C. Philippe, A. Vitobello, J. Thevenon, L. Faivre, and C. Thauvin-Robinet. 2020. 'Further delineation of the female phenotype with KDM5C disease causing variants: 19 new individuals and review of the literature', *Clin Genet*, 98: 43-55.
- Cerrone, F., T. Pozner, A. Siddiqui, P. Ceppi, **B. Winner**, M. Rajendiran, R. Babu, H. S. Ibrahim, B. J. Rodriguez, **J. Winkler**, K. J. Murphy, and K. E. O'Connor. 2020. 'Polyhydroxyphenylvalerate/polycaprolactone nanofibers



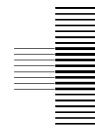
Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

- improve the life-span and mechanoresponse of human iPSC-derived cortical neuronal cells', *Mater Sci Eng C Mater Biol Appl*, 111: 110832.
- Cosma-Grigorov, A., H. Meixner, A. Mrochen, S. Wirtz, **J. Winkler**, and **F. Marxreiter**. 2020. 'Changes in Gastrointestinal Microbiome Composition in PD: A Pivotal Role of Covariates', *Front Neurol*, 11: 1041.
- Dieterich, W., M. F. Neurath, and **Y. Zopf**. 2020. 'Intestinal ex vivo organoid culture reveals altered programmed crypt stem cells in patients with celiac disease', *Sci Rep*, 10: 3535.
- Gassner, H., D. Jensen, **F. Marxreiter**, A. Kletsch, S. Bohlen, R. Schubert, L. M. Muratori, B. Eskofier, J. Klucken, **J. Winkler**, R. Reilmann, and Z. Kohl. 2020. 'Gait variability as digital biomarker of disease severity in Huntington's disease', *J Neurol*, 267: 1594-601.
- Gerhalter, T., B. Marty, L. V. Gast, K. Porzelt, R. Heiss, M. Uder, S. Schwab, P. G. Carlier, A. M. Nagel, and **M. Turk**. 2020. 'Quantitative (1)H and (23)Na muscle MRI in Facioscapulohumeral muscular dystrophy patients', *J Neurol*.
- Hamer, H. M.**, M. Holtkamp, T. Kaiser, S. Fey, K. Rozinat, T. Mayer, and A. Schulze-Bonhage. 2020. 'Position paper of a German interdisciplinary round table on future designs of trials on adjunctive treatment with antiseizure drugs', *Seizure*, 78: 53-56.
- Hammen, T., M. Reisert, W. Juschkat, K. Egger, H. Urbach, J. Zentner, J. Beck, **H. Hamer**, B. J. Steinhoff, C. Baumgartner, A. Schulze-Bonhage, and B. Puhahn-Schmeiser. 2020. 'Alterations of intracerebral connectivity in epilepsy patients with secondary bilateral synchrony', *Epilepsy Res*, 166: 106402.
- Hannan, S., A. H. B. Affandi, M. Minere, C. Jones, P. Goh, G. Warnes, B. Popp, **R. Trollmann**, D. Nizetic, and T. G. Smart. 2020. 'Differential Coassembly of alpha1-GABAARs Associated with Epileptic Encephalopathy', *J Neurosci*, 40: 5518-30.
- Hetzelt, Klml, C. Kraus, S. Kusnik, C. T. Thiel, S. Uebe, A. B. Ekici, **R. Trollmann**, **A. Reis**, and C. Zweier. 2020. 'A case of severe autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 18 with a novel nonsense variant in GRID2', *Eur J Med Genet*, 63: 103998.
- Jung, S., Y. E. Ballheimer, F. Brackmann, D. Zoglauer, C. I. Geppert, A. Hartmann, and **R. Trollmann**. 2020. 'Seizure-induced neuronal apoptosis is related to dysregulation of the RNA-edited GluR2 subunit in the developing mouse brain', *Brain Res*, 1735: 146760.
- Jung, S., H. G. Topf, G. Boie, and **R. Trollmann**. 2020. 'C1 Esterase Inhibitor Reduces BBB Leakage and Apoptosis in the Hypoxic Developing Mouse Brain', *Neuromolecular Med*, 22: 31-44.
- Kasper, B. S., C. Kraus, M. Schwarz, J. Rosch, C. T. Thiel, **A. Reis**, and C. Zweier. 2020. 'A novel splice variant expands the LAMC3-associated cortical phenotype to frontal only polymicrogyria and adult-onset epilepsy', *Am J Med Genet A*, 182: 2761-64.
- Konturek, P. C., I. A. Harsch, M. F. Neurath, and **Y. Zopf**. 2020. 'COVID-19 - more than respiratory disease: a gastroenterologist's perspective', *J Physiol Pharmacol*, 71.
- Konturek, P. C., K. Konturek, T. Brzozowski, D. Wojcik, M. Magierowski, A. Targosz, G. Krzysiek-Maczka, Z. Sliwowski, M. Strzalka, K. Magierowska, U. Szczyrk, S. Kwiecien, A. Ptak-Belowska, M. Neurath, W. Dieterich, S. Wirtz, and **Y. Zopf**. 2020. 'Participation of the intestinal microbiota in the mechanism of beneficial effect of treatment with probiotic Syngut on experimental colitis under stress conditions', *J Physiol Pharmacol*, 71.
- Konturek, P. C., K. Konturek, and **Y. Zopf**. 2020. '[Stress and inflammatory bowel disease]', *MMW Fortschr Med*, 162: 3-6.
- Konturek, P., K. Konturek, **Y. Zopf**, and I. A. Harsch. 2020. '[Intestinal microbiota - a vital "organ" with manifold functions]', *MMW Fortschr Med*, 162: 9-14.
- Korinthenberg, R., **R. Trollmann**, U. Felderhoff-Moser, G. Bernert, A. Hackenberg, M. Hufnagel, M. Pohl, G. Hahn, H. J. Mentzel, C. Sommer, J. Lambeck, F. Mecher, M. Hessenauer, C. Winterholler, U. Kempf, B. C. Jacobs, K. Rostasy, and W. Muller-Felber. 2020. 'Diagnosis and treatment of Guillain-Barre Syndrome in childhood and adolescence: An evidence- and consensus-based guideline', *Eur J Paediatr Neurol*, 25: 5-16.
- Krach, F., M. E. Bogiongko, and **B. Winner**. 2020. 'Decoding Parkinson's disease - iPSC-derived models in the OMICs era', *Mol Cell Neurosci*, 106: 103501.
- Kuhbandner, K., A. Hoffmann, M. N. Gonzalez Alvarado, L. Seyler, T. Bauerle, **J. Winkler**, and R. A. Linker. 2020. 'alpha-Synuclein: a Modulator During Inflammatory CNS Demyelination', *J Mol Neurosci*, 70: 1038-49.
- Lambrecht, V., J. Hanspach, A. Hoffmann, L. Seyler, A. Mennecke, S. Straub, **F. Marxreiter**, T. Bauerle, F. B. Laun, and **J. Winkler**. 2020. 'Quantitative susceptibility mapping depicts severe myelin deficit and iron deposition in a transgenic model of multiple system atrophy', *Exp Neurol*, 329: 113314.
- Lampert, A., D. L. Bennett, L. A. McDermott, A. Neureiter, E. Eberhardt, **B. Winner**, and M. Zenke. 2020. 'Human sensory neurons derived from pluripotent stem cells for disease modelling and personalized medicine', *Neurobiol Pain*, 8: 100055.



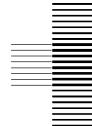
Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

- Meszaros, L., A. Hoffmann, J. Wihan, and **J. Winkler**. 2020. 'Current Symptomatic and Disease-Modifying Treatments in Multiple System Atrophy', *Int J Mol Sci*, 21.
- Mirzaa, G. M., J. X. Chong, A. Piton, B. Popp, K. Foss, H. Guo, R. Harrapaul, K. Xia, J. Scheck, K. A. Aldinger, S. A. Sajan, S. Tang, D. Bonneau, A. Beck, J. White, S. Mahida, J. Harris, C. Smith-Hicks, J. Hoyer, C. Zweier, **A. Reis**, C. T. Thiel, R. A. Jamra, N. Zeid, A. Yang, L. S. Farach, L. Walsh, K. Payne, L. Rohena, M. Velinov, A. Ziegler, E. Schaefer, V. Gatinois, D. Genevieve, M. E. H. Simon, J. Kohler, J. Rotenberg, P. Wheeler, A. Larson, M. E. Ernst, C. I. Akman, R. Westman, P. Blanchet, L. A. Schillaci, C. Vincent-Delorme, K. W. Gripp, F. Mattioli, G. L. Guyader, B. Gerard, M. Mathieu-Dramard, G. Morin, R. Sasanfar, M. Ayub, N. Vasli, S. Yang, R. Person, K. G. Monaghan, D. A. Nickerson, E. van Binsbergen, G. M. Enns, A. M. Dries, L. J. Rowe, A. C. H. Tsai, S. Svhovec, J. Friedman, Z. Agha, R. Qamar, L. H. Rodan, J. Martinez-Agosto, C. W. Ockeloen, M. Vincent, W. J. Sunderland, J. A. Bernstein, Network Undiagnosed Diseases, E. E. Eichler, J. B. Vincent, Genomics University of Washington Center for Mendelian, and M. J. Bamshad. 2020. 'De novo and inherited variants in ZNF292 underlie a neurodevelopmental disorder with features of autism spectrum disorder', *Genet Med*, 22: 538-46.
- Nabais Sa, M. J., H. Venselaar, L. Wiel, A. Trimouille, E. Lasseaux, S. Naudion, D. Lacombe, A. Piton, C. Vincent-Delorme, C. Zweier, **A. Reis**, **R. Trollmann**, A. Ruiz, E. Gabau, A. Vetro, R. Guerrini, S. Bakhtiari, M. C. Kruer, D. J. Amor, M. S. Cooper, E. K. Bijlsma, T. S. Barakat, M. F. van Dooren, M. van Slegtenhorst, R. Pfundt, C. Gilissen, M. A. Willemsen, B. B. A. de Vries, A. P. M. de Brouwer, and D. A. Koolen. 2020. 'De novo CLTC variants are associated with a variable phenotype from mild to severe intellectual disability, microcephaly, hypoplasia of the corpus callosum, and epilepsy', *Genet Med*, 22: 797-802.
- Polla, D. L., E. J. Bhoj, Jbgm Verheij, J. S. K. Wassink-Ruiter, **A. Reis**, C. Deshpande, A. Gregor, K. Hill-Karfe, A. T. V. Silhout, R. Pfundt, Emhf Bongers, H. Hakonarson, S. Berland, G. Gradek, S. Banka, K. Chandler, L. Gompertz, S. C. Huffels, Ctrm Stumpel, R. Wennekes, A. P. A. Stegmann, W. Reardon, Eksm Leenders, B. B. A. de Vries, D. Li, E. Zackai, N. Ragge, S. A. Lynch, S. Cuddapah, H. van Bokhoven, C. Zweier, and A. P. M. de Brouwer. 2020. 'De novo variants in MED12 cause X-linked syndromic neurodevelopmental disorders in 18 females', *Genet Med*.
- Pozner, T., M. Regensburger, T. Engelhorn, **J. Winkler**, and **B. Winner**. 2020. 'Janus-faced spatacsin (SPG11): involvement in neurodevelopment and multisystem neurodegeneration', *Brain*, 143: 2369-79.
- Regensburger, A. P., A. L. Wagner, G. Hanslik, S. C. Schussler, F. B. Fahlbusch, J. Woelfle, J. Jungert, **R. Trollmann**, and F. Knieling. 2020. 'Ultra-high-frequency ultrasound in patients with spinal muscular atrophy: A retrospective feasibility study', *Muscle Nerve*, 61: E18-E21.
- Regensburger, M., G. Minakaki, M. Kettwig, C. Huchzermeyer, F. Eisenhut, T. B. Haack, Z. Kohl, and **J. Winkler**. 2020. 'Novel Biallelic CTSD Gene Variants Cause Late-Onset Ataxia and Retinitis Pigmentosa', *Mov Disord*, 35: 1280-82.
- Regensburger, M., J. C. M. Schlachetzki, J. Klekamp, A. Doerfler, and **J. Winkler**. 2020. 'Long-term course of anterior spinal cord herniation presenting with an upper motor neuron syndrome: case report illustrating diagnostic and therapeutic implications', *BMC Neurol*, 20: 321.
- Regensburger, M., J. Stemick, E. Masliah, Z. Kohl, and **B. Winner**. 2020. 'Intracellular A53T Mutant alpha-Synuclein Impairs Adult Hippocampal Newborn Neuron Integration', *Front Cell Dev Biol*, 8: 561963.
- Reindl, C., M. I. Sprugel, J. A. Sembill, T. M. Mueller, M. Hagen, S. T. Gerner, J. B. Kuramatsu, **H. M. Hamer**, H. B. Huttner, and D. Madzar. 2020. 'Influence of new versus traditional antiepileptic drugs on course and outcome of status epilepticus', *Seizure*, 74: 20-25.
- Reljic, D., F. Frenk, H. J. Herrmann, M. F. Neurath, and **Y. Zopf**. 2020. 'Low-volume high-intensity interval training improves cardiometabolic health, work ability and well-being in severely obese individuals: a randomized-controlled trial sub-study', *J Transl Med*, 18: 419.
- Reljic, D., P. C. Konturek, H. J. Herrmann, M. F. Neurath, and **Y. Zopf**. 2020. 'Effects of whole-body electromyostimulation exercise and caloric restriction on cardiometabolic risk profile and muscle strength in obese women with the metabolic syndrome: a pilot study', *J Physiol Pharmacol*, 71.
- Reljic, D., D. Zarafat, B. Jensen, H. J. Herrmann, M. F. Neurath, P. C. Konturek, and **Y. Zopf**. 2020. 'Phase angle and vector analysis from multifrequency segmental bioelectrical impedance analysis: new reference data for older adults', *J Physiol Pharmacol*, 71.
- Rieger, M., M. Krumbiegel, M. S. Reuter, A. Schutzenberger, **A. Reis**, and C. Zweier. 2020. '7q31.2q31.31 deletion downstream of FOXP2 segregating in a family with speech and language disorder', *Am J Med Genet A*, 182: 2737-41.
- Rosch, J., A. Mennecke, M. Knott, **H. M. Hamer**, A. Doerfler, and T. Engelhorn. 2020. 'T2-sequence with contrast inversion: diagnostic value in the investigation of gray matter heterotopias', *Neuroreport*, 31: 686-90.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

- Schalk, P., M. Kohl, H. J. Herrmann, R. Schwappacher, M. E. Rimmele, A. Buettner, J. Siebler, M. F. Neurath, and **Y. Zopf**. 2020. 'Correction to: Influence of cancer and acute inflammatory disease on taste perception: a clinical pilot study', *Support Care Cancer*, 28: 2431.
- Schett, G., **M. Sticherling**, and M. F. Neurath. 2020. 'COVID-19: risk for cytokine targeting in chronic inflammatory diseases?', *Nat Rev Immunol*, 20: 271-72.
- Schink, K., H. Gassner, D. Reljic, H. J. Herrmann, W. Kemmler, R. Schwappacher, J. Meyer, B. M. Eskofier, **J. Winkler**, M. F. Neurath, J. Klucken, and **Y. Zopf**. 2020. 'Assessment of gait parameters and physical function in patients with advanced cancer participating in a 12-week exercise and nutrition programme: A controlled clinical trial', *Eur J Cancer Care (Engl)*, 29: e13199.
- Schmidkonz, C., S. Rauber, A. Atzinger, R. Agarwal, T. I. Gotz, A. Soare, M. Cordes, O. Prante, C. Bergmann, A. Kleyer, P. Ritt, S. Maschauer, P. Hennig, J. Toms, M. Kohner, **B. Manger**, J. H. Stone, U. Haberkorn, T. Baeuerle, J. H. W. Distler, A. Agaimy, T. Kuwert, G. Schett, and A. Ramming. 2020. 'Disentangling inflammatory from fibrotic disease activity by fibroblast activation protein imaging', *Ann Rheum Dis*, 79: 1485-91.
- Schnell, A., B. Schwarz, M. Wahlbuhl, I. Allabauer, M. Hess, S. Weber, F. Werner, H. Schmidt, T. Rechenauer, G. Siebenlist, S. Kaspar, C. Ehksam, D. Rieger, A. Ruckel, M. Metzler, J. Christoph, J. Woelfle, W. Rascher, and **A. Hoerning**. 2021. 'Distribution and Cytokine Profile of Peripheral B Cell Subsets Is Perturbed in Pediatric IBD and Partially Restored During a Successful IFX Therapy', *Inflamm Bowel Dis*, 27: 224-35.
- Schulz-Kuhnt, A., V. Greif, K. Hildner, L. Knipfer, M. Dobronti, **S. Zirlik**, F. Fuchs, R. Atreya, S. Zundler, R. Lopez-Posadas, C. Neufert, A. Ramming, A. Kiefer, A. Gruneboom, E. Strasser, S. Wirtz, M. F. Neurath, and I. Atreya. 2020. 'ILC2 Lung-Homing in Cystic Fibrosis Patients: Functional Involvement of CCR6 and Impact on Respiratory Failure', *Front Immunol*, 11: 691.
- Schussler, S. C., T. Gerhalter, A. Abicht, W. Muller-Felber, A. M. Nagel, and **R. Trollmann**. 2020. 'Rare intronic mutation between Exon 62 and 63 (c.9225-285A>G) of the dystrophin gene associated with atypical BMD phenotype', *Neuromuscul Disord*, 30: 680-84.
- Schwappacher, R., K. Schink, S. Sologub, W. Dieterich, D. Reljic, O. Friedrich, H. J. Herrmann, M. F. Neurath, and **Y. Zopf**. 2020. 'Physical activity and advanced cancer: evidence of exercise-sensitive genes regulating prostate cancer cell proliferation and apoptosis', *J Physiol*, 598: 3871-89.
- Simmnacher, K., F. Krach, Y. Schneider, J. E. Alecu, L. Mautner, P. Klein, L. Roybon, I. Prots, W. Xiang, and **B. Winner**. 2020. 'Unique signatures of stress-induced senescent human astrocytes', *Exp Neurol*, 334: 113466.
- Simon, D., K. Tascilar, G. Kronke, A. Kleyer, M. M. Zaiss, F. Hept, C. Meder, R. Atreya, E. Klenske, P. Dietrich, A. Abdullah, T. Kliem, G. Corte, H. Morf, M. Leppkes, A. E. Kremer, A. Ramming, M. Pachowsky, F. Schuch, M. Ronneberger, S. Kleinert, C. Maier, A. J. Hueber, K. **Manger**, **B. Manger**, C. Berking, M. Tenbusch, K. Uberla, **M. Sticherling**, M. F. Neurath, and G. Schett. 2020. 'Patients with immune-mediated inflammatory diseases receiving cytokine inhibitors have low prevalence of SARS-CoV-2 seroconversion', *Nat Commun*, 11: 3774.
- Stemick, J., C. Gauer, J. Wihan, S. Moceri, W. Xiang, S. von Horsten, Z. Kohl, and **J. Winkler**. 2020. 'Compensatory neuritogenesis of serotonergic afferents within the striatum of a transgenic rat model of Parkinson's disease', *Brain Res*, 1748: 147119.
- Suss, P., A. Hoffmann, T. Rothe, Z. Ouyang, W. Baum, O. Staszewski, G. Schett, M. Prinz, G. Kronke, C. K. Glass, **J. Winkler**, and J. C. M. Schlachetzki. 2020. 'Chronic Peripheral Inflammation Causes a Region-Specific Myeloid Response in the Central Nervous System', *Cell Rep*, 30: 4082-95 e6.
- Suss, P., T. Rothe, A. Hoffmann, J. C. M. Schlachetzki, and **J. Winkler**. 2020. 'The Joint-Brain Axis: Insights From Rheumatoid Arthritis on the Crosstalk Between Chronic Peripheral Inflammation and the Brain', *Front Immunol*, 11: 612104.
- Tonges, L., C. W. Ip, C. Dresel, P. Lingor, I. Csoti, Z. Kohl, **J. Winkler**, and S. Klebe. 2020. '[Genetic testing for Parkinson's disease: indication and practical implementation]', *Fortschr Neurol Psychiatr*, 88: 601-08.
- Trautmann, A., M. Vivarelli, S. Samuel, D. Gipson, A. Sinha, F. Schaefer, N. K. Hui, O. Boyer, M. A. Saleem, L. Feltran, **J. Muller-Deile**, J. U. Becker, F. Cano, H. Xu, Y. N. Lim, W. Smoyer, I. Anochie, K. Nakanishi, E. Hodson, D. Haffner, and Association International Pediatric Nephrology. 2020. 'IPNA clinical practice recommendations for the diagnosis and management of children with steroid-resistant nephrotic syndrome', *Pediatr Nephrol*, 35: 1529-61.
- Ullrich, M., A. Kuderle, J. Hannink, S. D. Din, H. Gasner, **F. Marxreiter**, J. Klucken, B. M. Eskofier, and F. Kluge. 2020. 'Detection of Gait From Continuous Inertial Sensor Data Using Harmonic Frequencies', *IEEE J Biomed Health Inform*, 24: 1869-78.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

- Valor-Mendez, L., A. Kleyer, J. Rech, **B. Manger**, and G. Schett. 2020. 'Long-term B-lymphocyte depletion and remission of granulomatosis with polyangiitis after two courses of rituximab treatment', *Rheumatology (Oxford)*.
- von Wittgenstein, J., F. Zheng, M. T. Wittmann, E. A. Balta, F. Ferrazzi, I. Schaffner, B. M. Haberle, M. J. Valero-Aracama, M. Koehl, C. J. Miranda, B. K. Kaspar, A. B. Ekici, **A. Reis**, D. N. Abrous, C. Alzheimer, and D. C. Lie. 2020. 'Sox11 is an Activity-Regulated Gene with Dentate-Gyrus-Specific Expression Upon General Neural Activation', *Cereb Cortex*, 30: 3731-43.
- Wagner, A. L., V. Danko, A. Federle, D. Klett, D. Simon, R. Heiss, J. Jungert, M. Uder, G. Schett, M. F. Neurath, J. Woelfle, M. J. Waldner, **R. Trollmann**, A. P. Regensburger, and F. Knieling. 2021. 'Precision of handheld multispectral optoacoustic tomography for muscle imaging', *Photoacoustics*, 21: 100220.
- Wanner, P., M. Winterholler, H. Gassner, **J. Winkler**, J. Klucken, K. Pfeifer, and S. Steib. 2020. 'Acute exercise following skill practice promotes motor memory consolidation in Parkinson's disease', *Neurobiol Learn Mem*, 178: 107366.
- Wedel, M., F. Frob, O. Elsesser, M. T. Wittmann, D. C. Lie, **A. Reis**, and M. Wegner. 2020. 'Transcription factor Tcf4 is the preferred heterodimerization partner for Olig2 in oligodendrocytes and required for differentiation', *Nucleic Acids Res*, 48: 4839-57.
- Wiesener, A., K. X. Knaup, M. Buttner-Herold, A. Dieterle, J. Stoeckert, B. Riedl, C. Morath, A. Wald, F. Vondran, F. Braun, J. Schodel, M. Schueler, M. Schiffer, K. Amann, **A. Reis**, C. Kraus, and M. S. Wiesener. 2020. 'Molecular diagnosis of kidney transplant failure based on urine', *Am J Transplant*, 20: 1410-16.
- Zahn, J., A. Hoerning, **R. Trollmann**, W. Rascher, and A. Neubert. 2020. 'Manipulation of Medicinal Products for Oral Administration to Paediatric Patients at a German University Hospital: An Observational Study', *Pharmaceutics*, 12.
- Zopf, Y.**, K. Schink, D. Reljic, H. J. Herrmann, W. Dieterich, E. Kiesswetter, C. C. Sieber, M. F. Neurath, and D. Volkert. 2020. 'Assessing cachexia in older patients: Different definitions - But which one is the most practical for clinical routine?', *Arch Gerontol Geriatr*, 86: 103943.

Zentrumsleitung:

Freigabedatum: