



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
2022



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	<i>Beteiligte Selbsthilfegruppen/ -vereine</i>	3
1.2.2	<i>Beteiligte Einrichtungen/Zentren</i>	4
	<i>Kollaborierende Institute (alle Uniklinik Erlangen):</i>	4
1.3	LOKALE UND NATIONALE NETZWERKE.....	6
1.3.1	<i>Durch das BMBF geförderte Verbünde und Projekte</i>	6
1.3.2	<i>Beteiligung an Registern</i>	6
1.4	FACHZENTREN DES ZSEER	7
1.5	AUFGABEN.....	8
1.6	PROZESSE	9
2	ANZAHL DER DURCHGEFÜHRTEN FALLKONFERENZEN.....	11
3	DARSTELLUNG DER MAßNAHMEN ZUR QUALITÄTSSICHERUNG UND -VERBESSERUNG	12
3.1	ENTWICKLUNG IM ZSEER.....	12
3.2	VERBESSERUNG DER ABLÄUFE.....	12
4	ANZAHL/BESCHREIBUNG DER DURCHGEFÜHRTEN FORT- UND WEITERBILDUNGSVERANSTALTUNGEN	12
5	AUSTAUSCH ÜBER THERAPIEMPFEHLUNGEN UND BEHANDLUNGSERFOLGE MIT ANDEREN ZENTREN	12
6	ANZAHL DER DURCH HUMANGENETISCHE ANALYSEN GESICHERTE 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.....	16
8.1	STUDIENLISTE	16
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	<i>Europäische Referenznetzwerke (ERN)</i>	22
10.1.2	<i>Deutsche Referenznetzwerke (DRN)</i>	22
10.1.1	<i>RECORD-Programm</i>	22
10.1.2	<i>Weitere erreichte Ziele:</i>	23
10.2	ANGESTREBTE ZIELE.....	24
11	ÖFFENTLICHKEITSARBEIT.....	25



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

11.1	TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN 2022	25
11.1.1	<i>Rare Disease Run</i>	25
11.1.2	<i>Kunstaktion der deutschen Uni-Klinika</i>	25
11.1.3	<i>„Global Chain of Lights“</i>	25
11.1.4	<i>„Setzen Sie ein Zeichen“</i>	25
11.2	PRESSEMELDUNGEN	26
11.2.1	<i>ALS: Frühe Krankheitsmechanismen entdeckt</i>	26
11.2.2	<i>Spastische Lähmung besser verstehen</i>	26
11.2.3	<i>Klinische Studie zur Ektodermalen Dysplasie unter Erlanger Leitung</i>	26
12	NENNUNG DER WISSENSCHAFTLICHEN PUBLIKATIONEN DES ZSEER UND DER BETEILIGTEN B-ZENTREN	27



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 von ihr 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 zusammengeschlossen, die sich intensiv mit Seltenen Erkrankungen beschäftigen. Derzeit bestehen innerhalb des ZSEER neben dem Typ A-Zentrum elf krankheits- und krankheitsgruppenspezifische Fachzentren (Typ B-Zentren), die an unterschiedlichen seltenen Krankheiten in Klinik, Forschung und Lehre 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 ggf. 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 drei FachärztInnen (Ärztlichen Lotsen) 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 enger 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.
- 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



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

- 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.
- 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 verbunden (alle Uniklinik Erlangen in alphabetischer Reihenfolge):

- Frauenklinik
- Hautklinik
- Humangenetisches Institut
- Kinder- und Jugendklinik
- Medizinische Klinik 1 – Gastroenterologie, Pneumologie und Endokrinologie
- Medizinische Klinik 3 – Rheumatologie und Immunologie
- Medizinische Klinik 4 – Nephrologie und Hypertensiologie
- Molekular-Neurologische Abteilung
- Neurologische Klinik
- Psychiatrische und Psychotherapeutische Klinik
- Stammzellbiologische Abteilung
- Urologische und Kinderurologische Klinik

Kollaborierende Institute (alle Uniklinik Erlangen):

- Anästhesiologische Klinik
- Augenklinik
- Chirurgische Klinik und Kinderchirurgische Abteilung
- Department Biologie, FAU Erlangen-Nürnberg
- Hals-Nasen-Ohren-Klinik – Kopf- und Halschirurgie
- Kinder- und Jugendabteilung für Psychische Gesundheit
- Kinderkardiologische Abteilung
- Kinderonkologisches Zentrum
- Medizinische Klinik 2 – Kardiologie und Angiologie
- Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgische Klinik



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

- Neuropathologisches Institut
- Neuroradiologisches Institut
- Nuklearmedizinische Klinik
- Pathologisches Institut
- Pathologisches Institut mit Nephropathologischer Abteilung
- Psychosomatische und Psychotherapeutische Abteilung
- Radiologisches Institut mit Kinderradiologischer Abteilung
- Unfallchirurgische und Orthopädische 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 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 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 Verbünde und Projekte

Verbund	Sprecher	Projekte	Projektleitung am ZSEER	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
iIMMUNE_ACS	Prof. Dr. Beate Winner	Gesamtprojektleitung Standort Uniklinikum Erlangen	Prof. Dr. Beate Winner	01E02105

1.3.2 Beteiligung an Registern

- AADC Deficiency Patientenregister (PTC)
- ADTKD
- 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 Versorgungernetzwerk für seltene Epilepsien
- NETRE
- Neuronale Zeroidlipofuscinose – CLN2
- Niere 360°
- proPSP
- REAL-ASOD
- REATS-GCA



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

- 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 01.01.2022 – 31.12.2022):</u> Dr. med. Petra Reis (FÄ für Rheumatologie der Med. Klinik 3) Dr. med. Christina Frank (FÄ für Kinder- und Jugendmedizin der Kinder- und Jugendklinik) Dr. med. Christina Matlok (FÄ für Neurologie der Neurologischen Klinik) <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	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



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

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
- 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

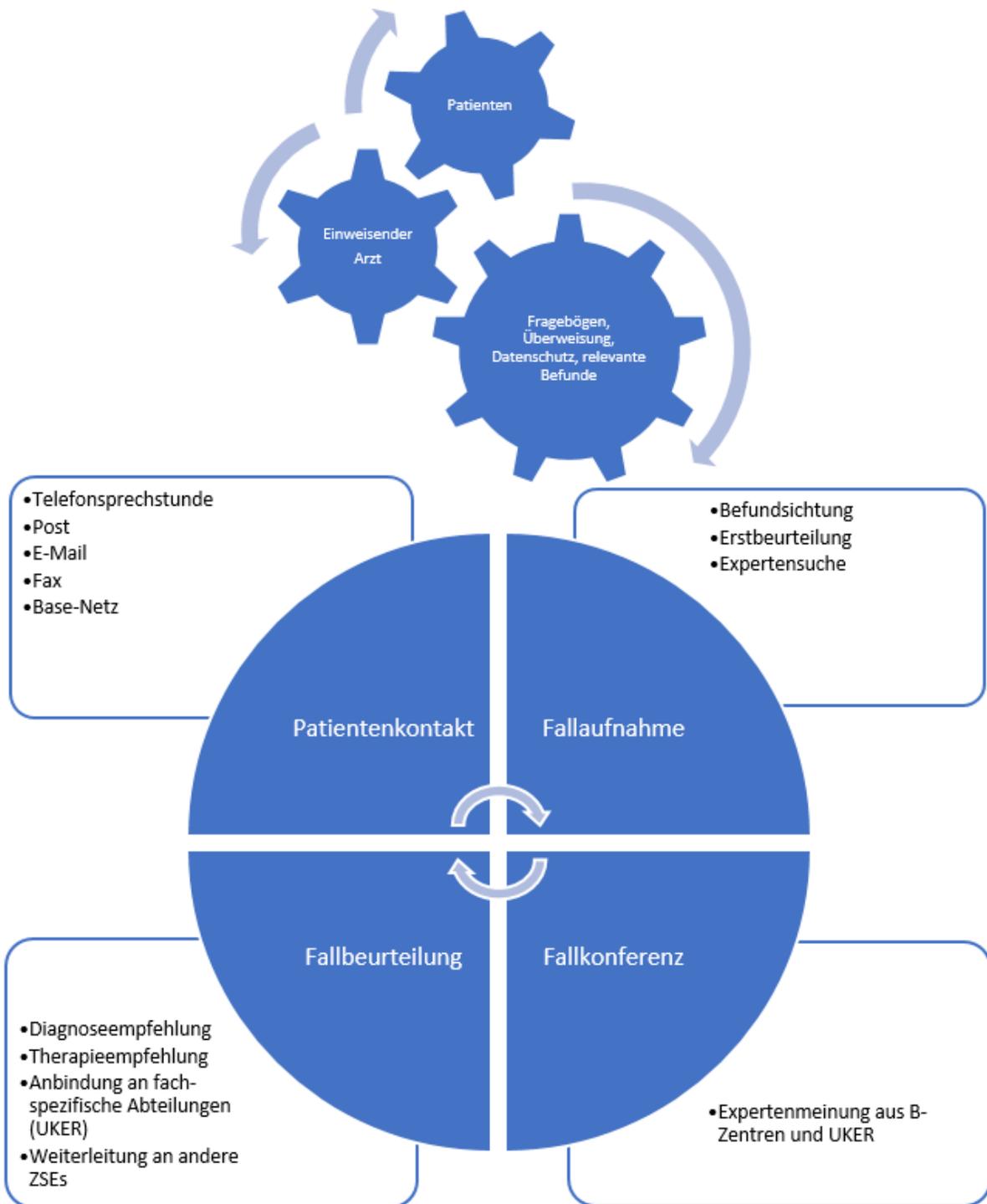


Abb. 1: Ablaufschema für eingehende Patientenfälle im A-Zentrum des ZSEER

a) Ablaufschema

Das ZSEER ist für Patienten sowie Zuweiser sowohl per Telefonsprechstunde (Tel: 09131 85-39336, derzeit Donnerstag 8 – 12Uhr, per Anrufbeantworter) 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.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

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 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 analysiert. Diese können, müssen sich aber nicht am Universitätsklinikum Erlangen befinden. Zusätzlich wird die internationale medizinische Fachliteratur für die Bewertung herangezogen.

Das Ergebnis der Sichtung und der Fallkonferenz wird dem Patienten sowie dem einweisenden Arzt schriftlich in Form eines Berichtes zugesandt. Da kein direkter Patientenkontakt 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 dem richtigen Einzelzentrum her. Auch hier kann die Empfehlung je nach Zuständigkeit 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 Entwicklungsstörungen
- Ablauf Schlaf-Video-Monitoring
- Ablauf-Schlaf-Video-EEG Monitoring
- Ambulante Nachsorge nach Gentherapie mit Zolgensma
- Behandlung mit Everolimus (Votubia)
- Behandlungsschema Diacomit (Stiripentol)
- Bioinformatische Analyse der NGS-Daten
- Bioprobenverarbeitung in der „Biobank Neurologische Erkrankungen“
- Botulinumtoxininjektion
- Cystoskopie und Schlitzung einer Ureterocele
- Durchführung der Validierung eines Untersuchungsverfahrens
- Fremdkörperaspiration
- Frühgeborenenennachsorge
- Genpanel Sequenzierung mittels TwistER
- Goodpasture Syndrom (anti-GBM disease)
- Guillan-Barré-Syndrom
- Information zur ambulanten und stationären Operation
- Krampfanfall bei Fieber (Fieberkrampf)
- Labordiagnostik bei syndromalen Bewegungsstörungen
- Managementbewertung
- Mini-PCNL
- Molekulargenetische Diagnostik bei Entwicklungsverzögerung
- Morbus Fabry Interdisziplinäre Sprechstunde
- Multiple Sklerose im Kindesalter
- Muskel-/Haut-/Nervenbiopsie
- Nasaler Provokationstest bei Atemwegserkrankungen
- Nervus-vagus-Stimulation
- Optikusneuritis
- Pneumonie und respiratorische Infektionen der unteren Atemwege bei Kindern
- Pseudotumor cerebri
- Shuntinsuffizienz
- Therapie der BNS-Epilepsie
- UR_2022_Qualitätsprogramm 2022
- Vorbereitung der Behandlung mit Zolgensma und Nachsorge (Onasemnogen-Abeparvec)
- Whole Exome Sequencing

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 2022 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



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Kliniken auf nationaler und internationaler Ebene durchgeführt. Auf Ebene der Fachzentren (Typ B-Zentren nach NAMSE) des Zentrums für Seltene Erkrankungen fanden rund 475 zusätzliche Fallbesprechungen 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 2022 trafen rund 300 Anfragen im A-Zentrum des Zentrums für Seltene Erkrankungen ein, von denen auch bei 100 Patientenfällen Fallkonferenzen stattfanden und Therapieempfehlungen ausgesprochen wurden. In den B-Zentren wurden rund 15.600 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 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 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. Aufgrund der Corona-Pandemie konnte an einigen Veranstaltungen nur online teilgenommen werden.

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.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

6 Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen

Durch die intensive Zusammenarbeit mit dem Humangenetischen Institut konnten die B-Zentren im Jahr 2022 aus über 370 Fällen, Patienten mit einer humangenetischen Diagnose diagnostizieren:

Zentrum	Anzahl
Zentrum für Ektodermale Dysplasien Erlangen	33
Zentrum für Seltene Bewegungsstörungen	21
Zentrum für Seltene Entwicklungsstörungen	132
Zentrum für Seltene Genetische Krebserkrankungen	128
Zentrum für Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen	zahlreich
Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen	50
Zentrum für Seltene Urogenitale Erkrankungen und Fehlbildungen	3
Zentrum für Tuberöse Sklerose und Seltene Epilepsien	30
Zentrum für Zystische Fibrose und Seltene Lungenerkrankungen	17



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

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

7.1 Leitlinienübersicht

Bezeichnung der Leitlinien, Konsensuspapier	Stand Version	AWMF-Registernummer (oder Publikation bei internationalen Leitlinien)	Leitlinienverantwortlicher im Zentrum
Anforderung an die Hygiene bei der medizinischen Versorgung von Patienten mit CF (RKI)	2012		Dres. Ruppel/Tremel/Plattner
Blitz-Nick-Salaam Epilepsie (West-Syndrom)	3.0, gültig bis 02/2026	S3, 022-022	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Definition, Diagnostik, Behandlung und psychosoziale Aspekte bei Umschriebenen Entwicklungsstörungen motorischer Funktionen (UEMF)	Gültig bis 05/2025	S3, 022-017	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Diagnose der Mukoviszidose	30.06.2013	S2, 026-023	Dres. Ruppel/Tremel/Plattner
Diagnose und Therapie des Guillain-Barré Syndroms im Kindes- und Jugendalter	4.0, gültig bis 19.03.2024	S3, 022-008	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Diagnostik bei Polyneuropathien	5.1, gültig bis 02/2024	S1, 030/067	Prof. Dr. D. Heuß (federführend DGN)
Diagnostik und Differenzialdiagnose bei Myalgien	5.0, gültig bis 01/2025	S1, 030/051	Prof. Dr. D. Heuß (federführend DGN)
Diagnostik und Therapie des adulten Still-Syndroms	1.1, gültig bis 31.12.2026	S2e-Leitlinie	PD Dr. med. Rech (federführend)
Diagnostische Prinzipien bei Epilepsien im Kindesalter	gültig bis 12/2022, aktuelles Update	S1, 022-007	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Differentialdiagnose der erworbenen und hereditären Neuropathien im Kindes- und Jugendalter	2.0, gültig bis 06/2026	S2k, 022-027	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Epilepsien im Kinder- und Jugendalter: Therapie	In Überarbeitung	S1, 022-024	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Epilepsien im Kindesalter, diagnostische Prinzipien	Aktuell	S1, 022-007	Prof. Trollmann (federführend GNP)



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

ERND-RND Management Guideline for Hereditary Spastic Paraplegia	0.3		PD Dr. Regensburger
Erster epileptischer Anfall und Epilepsien im Erwachsenenalter	Gültig bis 04/2022	S1, 030-041	Prof. Trollmann (federführend DGN)
Intelligenzminderung	2.0, gültig bis 06/2026	S2k, 028 - 042	Prof. Trollmann (federführend GNP)
IPNA clinical practice recommendations	publiziert	IPNA clinical practice recommendations for the diagnosis and management of children with steroid-resistant nephrotic syndrome	Janina Müller-Deile
Ketogene Diät	4.1, gültig bis 11/2026	S1, 022-021	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Lungenerkrankung bei CF	30.062013	S3, 026-022	Dres. Ruppel/Tremel/Plattner
Lungenerkrankung bei Mukoviszidose: Pseudomonas aeruginosa	2.0 gültig bis 09/2027	S3, 026-022	Dres. Ruppel/Tremel/Zirlik
Management der Großgefäßvaskulitiden	1,0, gültig bis 05.07.2025	S2k, 060-007	PD Dr. med. Rech (federführend DGRh)
Mukoviszidose bei Kindern in den ersten beiden Lebensjahren, Diagnostik und Therapie	1.1, gültig bis 09/2024	S3, 026-024	Dres. Ruppel/Tremel
Multidisciplinary consensus recommendations on diagnostic procedures and modes of treatment for p63-associated disorders	Draft		Prof. Dr. Holm Schneider
Neonatale Cholestase	2021	https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/068-015.html S2, AWMF-Register Nr. 068/015	PD Dr. Andre Hörning
Neuropathien im Kindesalter		S2k, 022-027	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Sauerstoff in der Akuttherapie beim Erwachsenen	1.0 gültig bis 06/2024	S3, 020-021	Dr. Zirlik
Spinale Muskelatrophie (SMA) im Kindes- und Erwachsenenalter	5/2022, gültig bis 2027	S1, 022-030	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Umschriebene Entwicklungsstörungen motorischer Funktionen (UEMF)	4.0, gültig bis 05/2025	S3, 002-017	Prof. Trollmann (federführend GNP)
Urethritis posterior	1.0, gültig bis 09/2026	S2k, 043-056	Dr. med. Hirsch-Koch



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
Epilepsiediagnostik im Kindesalter: Bioradarinterferometrie zur Epilepsiediagnostik in der Pädiatrie (BrainEpP)	
Vertex Study Number: VX17-445-105	1
Vertex Study Number: VX20-121-102	1
Vertex Study Number: VX20-121-103	3
Vertex Study Number: VX21-445-124	0
Vertex Study Number: VX20-121-104	3
Einfluss von Triple-Kombinationstherapie (ELE/TEZ/IVA) auf Häufigkeitsverteilung und Funktion peripherer mononuklearer Zellpopulationen bei Patienten mit CF	80
Expression von SV2A auf Leukozyten: Prädiktion der Wirkung von LEV/BRV	
EEG Antwort auf elektrische Stimulation während invasivem EEG	
Epileptische Anfälle in der Notfallaufnahmestation	
Stigma bei Patienten mit Epilepsie	
Familienplanung und möglicher Schwangerschaftskonflikt bei Frauen mit X-chromosomal vererbter hypohidrotischer ektodermaler Dysplasie	50
Bavarian Genomes: 1.000 Klinische Genome für Seltene Erkrankungen in Bayern	35
SARS-CoV-2-Infektionen bei Kindern und Jugendlichen: Krankheits-Verläufe, Immunitätsentwicklung, Komplikationen und Langzeitfolgen in Haushalten mit Bewohnern <18 Jahren (Vergleich von Patienten mit hypohidrotischer ektodermaler Dysplasie und Normalpopulation)	231
klinische Prüfung zur Behandlung junktionaler Epidermolysis bullosa mit genetisch korrigierten Hauttransplantaten (Hologene 5)	
Wirksamkeit und Sicherheit eines ins Fruchtwasser verabreichten Ektodysplasie-A1-Ersatzproteins als vorgeburtliche Behandlungsmöglichkeit für Jungen mit X-chromosomaler hypohidrotischer ektodermaler Dysplasie (BMBF-Projekt 01KG2008)	1
Weiterentwicklung und Validierung eines Fragebogens zur Lebensqualität von Kindern und Jugendlichen mit der häufigsten Form ektodermaler Dysplasien	24
CaRE for LUTO	0
Androprotect	1
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
APPEAR-C3G	2
Clazakizumab bei chronisch aktiver humoraler Rejektion	2
JAK Inhibition in PReclinical Arthritis	
Remission-GCA: Remission analysis in Giant cell arteritis	
U3P study- Upadacitinib in Psoriatic arthritis Pain Processing	
A Phase 2, Multicenter, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Parallel-Group Study to Evaluate Efficacy, Safety, and Tolerability of MT-7117 in Subjects with Diffuse Cutaneous Systemic Sclerosis	
A Phase 2/3, Double-Blind, Randomized, Placebo-Controlled, Parallel Group, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Ravulizumab in Adult Participants with Dermatomyositis.	
A randomized, parallel-group, double-blind, placebocontrolled, 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 MULTICENTER, OPEN-LABEL EXTENSION STUDY TO ASSESS THE LONG-TERM SAFETY, TOLERABILITY, AND EFFICACY OF BIMEKIZUMAB IN THE TREATMENT OF SUBJECTS WITH ACTIVE PSORIATIC ARTHRITIS	



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

In-vivo Evaluation molekularer Gewebeeigenschaften enthesialer Strukturen mittels Multispektraler Optoakustischer Tomographie (MSOT) und Arthrosonographie bei Patienten mit entzündlichen Gelenkerkrankungen (Psoriasis, Psoriasisarthritis) (MAPSA)	
A phase IIa efficacy and safety trial with intravenous S95011 in primary Sjögren's Syndrome patients.	
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	
Einfluss der kurzkettigen Fettsäure Propionat als Stoffwechselprodukt des humanen Darm-Mikrobioms im Kontext arthritischer Erkrankungen	
A prospective, randomized, controlled, open label, assessor-blinded, parallel-group Phase III clinical trial to evaluate the impact of tapering systemic immunosuppressive therapy in a treat-to-target approach on maintaining minimal disease activity in adult subjects with psoriatic arthritis	
Sequential B cell/T cell therapy to re-induce humoral immune tolerance in ACPA-positive Rheumatoid Arthritis (TOLERA): a prospective randomized controlled open-label single-centre clinical trial in	
Abatacept Bone Effects in Psoriatic Arthritis with Bone Biomarker – ABEPSA_BB	
Evaluation of bone quality in patients with Rheumatoid Arthritis treated with Baricitinib: single centre, mode of action study (BAREBONE)	
EBIO – Enthesitis Biopsy study	
Early PsA on treatment strategy	
Abatacept reversing subclinical Inflammation as measured by MRI in ACPA positive Arthralgia	
Efficacy of Tofacitinib in Reduction of Inflammation detected on MRI in Patients with Psoriatic Arthritis Presenting with axial involvement a randomized double blind placebo controlled multicenter trial	
STOP-FSGS-Studie	30
Genetische Ursachen von Nierenerkrankungen (J70)	10
ENROLL-HD	ca. 120
proPSP	ca.20
Generation HD1- Roche BN40423	3
Vibrant HD – Novartis LMIO70/Branaplam	0
Ganganalyse bei Huntington-Erkrankung	100
Sensorbasiertes Dyskinesie-Monitoring bei der Huntington-Erkrankung	40
Sensorbasiertes Monitoring der Gangstörung bei HSP-Patienten mit Umsetzung im Alltag	68
Metabolische Störung bei Patienten mit reiner und komplizierter HSP	45
NPC-Registerstudie	0
QSM MRI Imaging for the differential diagnosis of aPD	25
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	18
Lysosome function in hereditary spastic paraplegia Type 4	30
Phänotyp, Biomarker und Pathophysiologie von Hereditären Spastischen Spinalparalysen und verwandten Krankheiten (TreatHSP.net)	129
Deutsches Netzwerk für Motoneuronenerkrankungen – German Network for Motor Neuron Diseases (MND-NET): Eine Registry and Trace-Studie	45
TEAR-ALS: Analyse von Biomarkern aus Tränenflüssigkeit bei Patienten mit ALS und anderen Motoneuronenerkrankungen	37
EARLY-ALS: Untersuchung von Frühsymptomen bei Patienten mit ALS und anderen Motoneuronenerkrankungen	21
Mobility-APP: Physiotherapie bei atypischen Parkinson-Syndromen	10
Validierung digitaler Mobilitätsendpunkte und -messverfahren unter Einsatz tragbarer Sensorgeräte – die klinische Validierungsstudie „Mobilise-D“	130
ENROLL-HD	ca. 120
proPSP	ca.20



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Generation HD1- Roche BN40423	3
Vibrant HD – Novartis LMI070/Branaplam	0
Ganganalyse bei Huntington-Erkrankung	100
Sensorbasiertes Dyskinesie-Monitoring bei der Huntington-Erkrankung	40
Sensorbasiertes Monitoring der Gangstörung bei HSP-Patienten mit Umsetzung im Alltag	68
Metabolische Störung bei Patienten mit reiner und komplizierter HSP	45
NPC-Registerstudie	0
QSM MRI Imaging for the differential diagnosis of aPD	25
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	18
Lysosome function in hereditary spastic paraplegia Type 4	30
Phänotyp, Biomarker und Pathophysiologie von Hereditären Spastischen Spinalparalysen und verwandten Krankheiten (TreatHSP.net)	129
Deutsches Netzwerk für Motoneuronenerkrankungen – German Network for Motor Neuron Diseases (MND-NET): Eine Registry and Trace-Studie	45
TEAR-ALS: Analyse von Biomarkern aus Tränenflüssigkeit bei Patienten mit ALS und anderen Motoneuronenerkrankungen	37
EARLY-ALS: Untersuchung von Frühsymptomen bei Patienten mit ALS und anderen Motoneuronenerkrankungen	21
Mobility-APP: Physiotherapie bei atypischen Parkinson-Syndromen	10
Validierung digitaler Mobilitätsendpunkte und –messverfahren unter Einsatz tragbarer Sensorgeräte – die klinische Validierungsstudie „Mobilise-D“	130
Erforschung genetischer Ursachen uro-rektaler Fehlbildungen	1
Charakterisierung von seltenen Muskelerkrankungen mittels MRT	3
SMARtCare-Registerstudie	6
MND-NET-Registerstudie	
TEAR-ALS/EARLY-ALS	10
Bildgebende Evaluation des Ansprechens der Therapie mittels Multispektraler Optoakustischer Tomographie (MSOT) und MRT bei Patienten mit SMA Typ III/IV (TheraponSMA) und Morbus Pompe	10
SMARtCare-Registerstudie	29
STRIDE	4
PASS Registry	
ParadigMS	5
Neuroinflammatorische Serum-Biomarker der Aktivität einer Epilepsie bei Kindern und Jugendlichen mit Tuberöser Sklerose und deren Bedeutung für die Wirksamkeitsbewertung des mTOR Inhibitors Everolimus	27
AADC Deficiency patient registry	
Epilepsiediagnostik im Kindesalter: Bioradarinterferometrie zur Epilepsiediagnostik in der Pädiatrie (BrainEpP)	



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

9 Patientenauswertung

9.1 Behandelte Patienten mit einer Seltenen Erkrankung

Name der Diagnose	Anzahl behandelter Patienten 2022
5q-spinale Muskelatrophie	31
Adrenogenitales Syndrom	1
Al-Enzephalopathien, limbische Enzephalitis	9
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	9
Alport Syndrom	10
Amyotrophe Lateralsklerose	50
Angeborene Nierendysplasie (unilaterale oder bilaterale Nierendysplasie, unilaterale oder bilaterale multizystische Nierendysplasie, polyzystische autosomal rezessive Nierenerkrankung, usw)	29
Ankyloblepharon-Ektodermal-dysplasie-Cleft (AEC)-Syndrom	2
Anti-GBM	6
Anti-Phospholipid-Syndrom	40
Arnold-Chiari-Syndrom	6
Atypisches Hus	10
Autismus-Spektrum-Störung	101
Autoinflammatorische Erkrankungen	243
Autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD)	80
Autosomal-dominanten tubulointerstitiellen Nierenerkrankungen (ADTKD)	25
Birt-Hogg-Dubé Syndrom	1
Blasenekstrophie	17
C3-Glomerulonephritis	10
Cortico-basales Syndrom/Degeneration (DBD)	5
CPAM	1
Cystinurie	2
Disorders of sexual development	1
Dysplasie	67
Ektrodaktylie-Ektodermal-dysplasie-Cleft (EEC)-Syndrom	3
entzündliche Polyneuropathien	18
Epidermolysis bullosa	5
Epispadie	7
Fabry Disease	3
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs	569
Familiärer Darmkrebs	25
Familiärer Magenkrebs	6
Familiärer Nierenkrebs	3
Familiärer Schilddrüsenkrebs	1
Familiäres Melanom	1
Familiäres Pankreaskarzinom	10
Familiäres Prostatakarzinom	7
Frontotemporale Demenz	2
Glykogenose TYP II	6
Gorlin-Syndrom	3
Guillain-Barré-Syndrom	5
Hereditäre Ataxien	18
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP)	70
hidrotische ektodermale Dysplasie mit palmoplantarer Hyperkeratose	1
Hinman Syndrom	15
Hodenaplasie/-agenesie	2
Huntington-Erkrankung	90
Hymenalatresie, Fehlbildungen der Vulva	4



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Hyperoxalurie	0
hypohidrotische ektodermale Dysplasie	87
Idiopathische Fokale segmentale Glomerulosklerose (FSGS)	60
Idiopathische pulmonale Hämosiderose	1
IgG4-assoz. Erkrankung	43
Incontinentia pigmenti	2
Inflamm. Myopathien	0
Inflammatorische Myositis	189
Interstitielle Zystitis /Blasenschmerz-Syndrom	120
Kallmann-Syndrom	2
Kindliche Krebserkrankungen	46
Kloakenekstrophie, Kloakenpersistenz	1
Komplette-Androgen-Insensitivität	0
kongenitale Ichthyose	11
kongenitale Myopathie	12
Leukodystrophien	8
Lupus Nephritis	30
Lymphangiomeimatomyose	1
M. Niemann-Pick C	2
M. Wilson	3
Megazystis-Megaureter-Syndrom	11
Membranöse Glomerulonephritis	45
Migrationsstörung	63
Migrationsstörung und andere ZNS-Fehlbildung	74
Minimal change disease	30
Mischkollagenosen	33
Mitochondriopathien (MCP)	12
Motoneuronenerkrankung	50
MRKH	2
Multisystematrophie (MSA)	15
Muskeldystrophien	74
Myasthenia Gravis	11
Myopathien	21
Neurofibromatose Typ1	19
Nierenagenesie	9
Nierenhypoplasie	7
Penoskrotale Hypospadie, Perineale Hypospadie	16
Penoskrotale Transposition	2
Phäochromozytom/Paragangliom	4
PKD, PNKD	2
Polychondritis	4
Primär obstruktiver Megaureter	45
Primäre Immundefekte	81
Primäre ziliäre Dyskinesie	27
Progressive Supranukleäre Blickparese (PSP)	20
reine Haar- und Nagel-Ektodermaldysplasie	1
Seltene genetische Epilepsie	94
Seltene/hereditäre Neuropathien	17
Sjögren-Syndrom	195
Spina bifida	66
Syndromale Entwicklungsstörung	798
Syst. Lupus Erythematoses	447
Systemische Autoimmunvaskulitiden	432
Systemische Sklerodermie	270
Testikuläre und paratestikuläre Tumore	9
TTP	10

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

Tuberöse Sklerose	1
Tuberöse Sklerose Komplex	37
Undifferenzierte Kollagenosen	765
Urachale Zyste, Urachales Divertikel, Urachale Fistel,	2
Urethralklappen	30
VACTERL	3
verschiedene Fragestellungen	53
Wilms-Tumor	3
Xanthinurie	0
Zystische Fibrose	269



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

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. Kürzlich wurden sechs B-Zentren des Uni-Klinikums Erlangen, die unter dem Dach des ZSEER zusammenarbeiten, neu in die entsprechenden ERN aufgenommen:

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

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 urorekter 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

10.1.1 RECORD-Programm

Das Forschungskolleg RECORD (Research Center On Rare Kidney Diseases) zu Seltene Nierenerkrankungen geht in die zweite Förderperiode. Die Else Kröner-Fresenius-Stiftung und die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltene Erkrankungen entschieden sich auf Basis einer Zwischenevaluation dafür, das Erlanger Erfolgsprogramm 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



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

und Ärzten im Rahmen eines strukturierten Clinician-Scientists-Programms die effektive Verbindung von klinischer Tätigkeit und Forschung zu ermöglichen.

10.1.2 Weitere erreichte Ziele:

- 5-jährliches Update zur Klassifikation ektodermaler Dysplasien unter Federführung des Zentrums fertiggestellt und publiziert
- Abschluss der klinischen Studien zu SARS-CoV-2-Infektionen bei Kindern und Jugendlichen mit hypohidrotischer ektodermaler Dysplasie und zur Familienplanung bei Frauen mit XLHED, Ergebnisse jeweils publiziert
- Ausweitung der klinischen und wissenschaftlichen Arbeiten (Grundlagenwissenschaften)
- Durchführung der Branaplam-AMG-Studie bei Huntington-Erkrankung
- Einrichtung und Aufbau einer Interdisziplinäre Morbus Fabry Sprechstunde
- Etablierung der Kooperation mit externen Kollegen und Selbsthilfegruppen. Vorträge über Seltene Erkrankungen bei der Jahrestagung Kinderurologie in Regensburg, beim 12. perinatalen online Symposium der Frauenklinik des Universitätsklinikums Erlangen, bei der Herbsttagung der Deutschen Gesellschaft für pädiatrische Nephrologie in Erlangen und Teilnahme bei der Jahrestagung der Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie in Oberbernhards.
- Frau PD Dr. med. Sabina Schmitt-Grohé hat die oberärztliche Leitung der Kinderpneumologie UKER übernommen.
- Genehmigung des Nachsorgeprojekt smartNTx durch den Innovationsfonds des Gemeinsamen Bundesausschusses
- In der CF-Erwachsenenambulanz wurde das Team durch Frau Dr. med. Hannah Schenker verstärkt.
- Mehrere hochkarätige Publikationen sind aus der Modellierung seltener neurogenetischer Bewegungsstörungen anhand von patientenspezifischen induziert-pluripotenten Stammzellen angenommen worden.
- Multizentrische klinische Studie mit dem Ganganalysesystem Mobile GaitLab im Bereich von Parkinson und HSP
- Neustrukturierung der gemeinsamen CF-Ambulanz bei u.a. personellen Veränderungen im ärztlichen Bereich
- Über 10 grundlagenwissenschaftliche Publikationen in internationalen Journalen zu Seltene Nierenerkrankungen
- Verlängerung der Förderung des Clinical Scientist Programms RECORD (Research Center On Rare Kidney Diseases) zu seltenen Nierenerkrankungen der Else Kröner-Fresenius-Stiftung und die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung
- Verlängerung der Förderung STOP-FSGS des BMBF
- Verlängerung der Förderung TRR 1350 der DFG
- Zertifizierung als Gentherapie-Zentrum (Neuropädiatrie)
- Zertifizierung als SMA Screening-Zentrum (Neuropädiatrie)
- Zukunftspreis Nephrologie der Deutschen Gesellschaft für Nephrologie e. V. (DGfN) an Herrn Prof. Schiffer für das Nachsorgeprogramm „NTx360°“



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

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. Diese war pandemiebedingt im Jahr 2022 nur eingeschränkt möglich. Ein weiteres wichtiges Ziel ist die Zertifizierung des ZSEER.

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

- Ausbau der interdisziplinären Versorgungsstruktur der Patienten mit zystischer Fibrose (insbesondere im Erwachsenenalter)
- DiGA Zulassungsstudie ParkinsonGO (im Bereich der Parkinson-Syndrome)
- Einführung von weiteren SOP zur hausinternen Abklärung spezifischer Syndrome
- Einwerbung weiterer Arzneimittelstudien
- Erweiterung des Gentherapie-Zentrums
- Erweiterung organisatorischer Strukturen für die Transition
- Erweiterung organisatorischer Strukturen und Vernetzung mit externen Experten im Rahmen der Teilnahme am ERN ITHACA (Sprecher: Prof. Reis; stellv. Sprecherin: Prof. Trollmann)
- Etablierung der minimal invasiven Chirurgie (Laparoskopie und roboter-assistierte Chirurgie) im Kindesalter evtl. auch für ausgewählte Patienten mit seltenen Erkrankungen.
- Etablierung des Nachsorgeprojekt smartNTx
- Fertigstellung/Publication der deutschlandweiten Expertenempfehlung zur Muskel-MRT-Bildgebung bei Muskelerkrankungen
- Implementation ERN-GENTURIS Register
- Intensivierung der Vernetzung mit anderen deutschen CF-Zentren
- Patientenregister
- Planung des TreatHSP-/Tom-Wahlig-Symposiums in Erlangen
- Projekt Bavarian Genomes; Vernetzung der Zentren für Seltene Erkrankungen in Bayern
- Re-Zertifizierung des Neuromuskulären Zentrums Bayern-Mitte mit dem DGM-Gütesiegel
- Überführung der Interdisziplinären Fabry-Sprechstunde in ein interdisziplinäres Zentrum
- weiterhin Fokus auf die Ende 2021 begonnene klinische Phase-2-Studie zur pränatalen Therapie der X-chromosomalen hypohidrotischen ektodermalen Dysplasie (XLHED)
- Wiedereinführung eines „Patiententages“ für Patienten mit zystischer Fibrose



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

11 Öffentlichkeitsarbeit

11.1 Tag der Seltenen Erkrankungen 2022

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 28.02.2022 bis zum 05.03.2022 statt und fast 2.000 Menschen haben mitgemacht und somit die Patienten mit Seltenen Erkrankungen unterstützt. Es kam eine Summe von mehr als 19.000€ zusammen, die den Selbsthilfevereinen zur Verfügung gestellt 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“. Auch der Kamin der Erlanger Stadtwerke leuchtete auf Anregung der Deutschen Huntington-Hilfe am Montag, 28. Februar 2022, lila und war so Teil der weltumspannenden Lichterkette.

11.1.4 „Setzen Sie ein Zeichen“

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen veranstaltete zum Tag der Seltenen Erkrankungen eine Petition, die sich an das Bundesgesundheitsministerium und die Landesgesundheitsministerien sowie die Krankenkasse richtet. Ziel der Petition war es die Zentren für Seltene Erkrankungen finanziell durch die Krankenkassen zu unterstützen.

Leider konnte der Petition im Petitionsausschuss nicht entsprochen werden, sodass eine Stellungnahme beim Bundesministerium für Gesundheit eingeholt wurde.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

11.2 Pressemeldungen

11.2.1 ALS: Frühe Krankheitsmechanismen entdeckt

Nach aktuellem Stand der Medizin ist die Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) nicht heilbar. Prof. Dr. Beate Winner erforscht gemeinsam mit Prof. Dr. Jürgen Winkler, Herrn PD Dr. Martin Regensburger (Universitätsklinikums Erlangen, der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg (FAU)) und der University of California San Diego (UCSD) in Kalifornien. Sie haben ein Eiweiß identifiziert, das bereits im Frühstadium der Nervenkrankheit pathologische Eigenschaften zeigt. Die Entdeckung, die einen neuen Therapieansatz begründen könnte, hat das Team im renommierten Fachjournal „Acta Neuropathologica“ publiziert.

Das Eiweiß NOVA1 zeigt pathologische Merkmale bereits im Frühstadium. Es zeigt eine deutlich erhöhte Unlöslichkeit und weitere Veränderungen in den Neuronen, aber noch nicht die klassischen TDP-43-Erkrankungsmerkmale. Die Forscherinnen und Forscher hoffen, mit Ihrer Arbeit dazu beizutragen, neue Therapieansätze zu entwickeln, bevor Neurone einen Weg einschlagen der keine Rückkehr erlaubt.

Pressemeldung:

<https://www.zseer.uk-erlangen.de/aktuelles/nachrichten/detail/als-fruehe-krankheitsmechanismen-entdeckt/>

Publikation: <https://link.springer.com/article/10.1007/s00401-022-02450-3>

11.2.2 Spastische Lähmung besser verstehen

Seltene Erkrankungen betreffen – daher der Name – nur einen kleinen Teil der Bevölkerung. Doch für die Betroffenen sind sie besonders problematisch, gerade weil oft die Forschung dazu in den Kinderschuhen steckt. Eine dieser Erkrankungen ist die erbliche spastische Paraplegie (HSP) – eine Erkrankung, die durch Spastik und Schwäche der Beinmuskulatur zu einer immer weiter fortschreitenden Gangstörung führt. Etwa 77.000 Menschen in Europa leiden unter dieser Krankheit. Ihre Ursache hat sie, so viel weiß die Forschung bereits, in den Nervenzellen im Gehirn. Die freilich sind besonders schwierig zu untersuchen. Ein Forschungsteam Prof. Dr. Beate Winner und der Molekular-Neurologischen Abteilung von Herrn Prof. Dr. Jürgen Winkler, wendet dabei eine ganz besondere Methode an: Es programmiert Hautzellen von Patientinnen und Patienten zu Stammzellen um und in einem zweiten Schritt zu Gehirnzellen, um daran zu forschen. Eine erste Erkenntnis haben die Forscherinnen so gewonnen: Bei Menschen, die an HSP leiden, ist die Kalziumregulation gestört.

Pressemeldung:

<https://www.zseer.uk-erlangen.de/aktuelles/nachrichten/detail/spastische-laehmung-besser-verstehen/>

Publikation: <https://academic.oup.com/brain/article/145/9/3131/6651093>

11.2.3 Klinische Studie zur Ektodermalen Dysplasie unter Erlanger Leitung

Erfolgreiche Heilversuche am Universitätsklinikum Erlangen haben gezeigt: Wird Kindern mit der Erbkrankheit Ektodermale Dysplasie vorgeburtlich über eine Spritze ins Fruchtwasser der Wirkstoff ER004 (Fc-EDA) verabreicht, entwickeln sie nicht nur mehr Zahnanlagen als ihre unbehandelten Geschwister, sondern auch Schweißdrüsen, die jenen Patienten sonst fehlen. Mit großer Wahrscheinlichkeit können sie dann ihr Leben lang normal schwitzen – eine im Sommer überlebenswichtige Fähigkeit. Für die neuartige, mehrfach ausgezeichnete Behandlung reisten unter anderem Schwangere aus den USA extra nach Erlangen. Unter der Leitung von Prof. Dr. Holm Schneider, Oberarzt der Kinder- und Jugendklinik (Direktor: Prof. Dr. Joachim Wölfle) des Uniklinikums Erlangen und Sprecher des Zentrums für Ektodermale Dysplasien Erlangen sowie Erfinder des Therapieverfahrens, wird dieses nun weltweit klinisch geprüft. Wissenschaftler in Erlangen und Paris haben bereits die ersten zwei Studienpatienten behandelt.

Link: <https://www.zseer.uk-erlangen.de/aktuelles/nachrichten/detail/therapie-im-mutterleib/>



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

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

- Battis, K., J. B. Florio, M. Mante, A. Lana, I. Naumann, C. Gauer, V. Lambrecht, S. J. Müller, I. Cobo, B. Fixsen, H. Y. Kim, E. Masliah, C. K. Glass, J. C. M. Schlachetzki, R. A. Rissman, J. Winkler, and A. Hoffmann. 2022. 'CSF1R-Mediated Myeloid Cell Depletion Prolongs Lifespan But Aggravates Distinct Motor Symptoms in a Model of Multiple System Atrophy', *J Neurosci*, 42: 7673-88.
- Cordts, I., D. Önder, A. Traschütz, X. Kobeleva, I. Karin, M. Minnerop, P. Koertvelyessy, S. Biskup, S. Forchhammer, J. Binder, A. Tzschach, F. Meiss, A. Schmidt, M. Kreiß, K. Cremer, M. A. Mensah, J. Park, M. Rautenberg, N. Deininger, M. Sturm, P. Lingor, T. Klopstock, M. Weiler, F. Marxreiter, M. Synofzik, C. Posch, J. Sirokay, T. Klockgether, T. B. Haack, and M. Deschauer. 2022. 'Adult-Onset Neurodegeneration in Nucleotide Excision Repair Disorders (NERD(ND)): Time to Move Beyond the Skin', *Mov Disord*, 37: 1707-18.
- Günther, C., B. Winner, M. F. Neurath, and T. S. Stappenbeck. 2022. 'Organoids in gastrointestinal diseases: from experimental models to clinical translation', *Gut*, 71: 1892-908.
- Krach, F., J. Stemick, T. Boerstler, A. Weiss, I. Lingos, S. Reischl, H. Meixner, S. Ploetz, M. Farrell, U. Hehr, Z. Kohl, B. Winner, and J. Winkler. 2022. 'An alternative splicing modulator decreases mutant HTT and improves the molecular fingerprint in Huntington's disease patient neurons', *Nat Commun*, 13: 6797.
- Krach, F., E. C. Wheeler, M. Regensburger, T. Boerstler, H. Wend, A. Q. Vu, R. Wang, S. Reischl, K. Boldt, R. Batra, S. Aigner, J. Ravits, J. Winkler, G. W. Yeo, and B. Winner. 2022. 'Aberrant NOVA1 function disrupts alternative splicing in early stages of amyotrophic lateral sclerosis', *Acta Neuropathol*, 144: 413-35.
- Lanfer, J., J. Kaindl, L. Krumm, M. Gonzalez Acera, M. Neurath, M. Regensburger, F. Krach, and B. Winner. 2022. 'Efficient and Easy Conversion of Human iPSCs into Functional Induced Microglia-like Cells', *Int J Mol Sci*, 23.
- Masanetz, R. K., J. Winkler, B. Winner, C. Günther, and P. Süß. 2022. 'The Gut-Immune-Brain Axis: An Important Route for Neuropsychiatric Morbidity in Inflammatory Bowel Disease', *Int J Mol Sci*, 23.
- Regensburger, M., L. Krumm, M. A. Schmidt, A. Schmid, I. T. Spatz, D. C. Marterstock, C. Kopp, Z. Kohl, A. Doerfler, T. Karrasch, B. Winner, and J. Winkler. 2022. 'Neurometabolic Dysfunction in SPG11 Hereditary Spastic Paraplegia', *Nutrients*, 14.
- 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.
- Regensburger, M., I. T. Spatz, M. Ollenschläger, C. F. Martindale, P. Lindeburg, Z. Kohl, B. Eskofier, J. Klucken, R. Schüle, S. Klebe, J. Winkler, and H. Gaßner. 2022. 'Inertial Gait Sensors to Measure Mobility and Functioning in Hereditary Spastic Paraplegia: A Cross-Sectional Multicenter Clinical Study', *Neurology*, 99: e1079-89.
- Rizo, T., L. Gebhardt, J. Riedlberger, E. Eberhardt, L. Fester, D. Alansary, J. Winkler, S. Turan, P. Arnold, B. A. Niemeyer, M. J. M. Fischer, and B. Winner. 2022. 'Store-operated calcium entry is reduced in spastin-linked hereditary spastic paraplegia', *Brain*, 145: 3131-46.
- Seebauer, L., Y. Schneider, A. Drobny, S. Plötz, T. Koudelka, A. Tholey, I. Prots, B. Winner, F. Zunke, J. Winkler, and W. Xiang. 2022. 'Interaction of Alpha Synuclein and Microtubule Organization Is Linked to Impaired Neuritic Integrity in Parkinson's Patient-Derived Neuronal Cells', *Int J Mol Sci*, 23.
- Stolzer, I., L. Schickedanz, M. T. Chiriac, R. López-Posadas, G. A. Grassl, J. Mattner, S. Wirtz, B. Winner, M. F. Neurath, and C. Günther. 2022. 'STAT1 coordinates intestinal epithelial cell death during gastrointestinal infection upstream of Caspase-8', *Mucosal Immunol*, 15: 130-42.
- Utz, K. S., Z. Kohl, D. C. Marterstock, A. Doerfler, J. Winkler, M. Schmidt, and M. Regensburger. 2022. 'Neuropsychology and MRI correlates of neurodegeneration in SPG11 hereditary spastic paraplegia', *Orphanet J Rare Dis*, 17: 301.
- van den Hurk, M., S. Lau, M. C. Marchetto, J. Mertens, S. Stern, O. Corti, A. Brice, B. Winner, J. Winkler, F. H. Gage, and C. Bardy. 2022. 'Druggable transcriptomic pathways revealed in Parkinson's patient-derived midbrain neurons', *NPJ Parkinsons Dis*, 8: 134.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

- Wagner, N., B. Manger, J. Kittler, J. Rech, M. Sticherling, C. Berking, and M. C. Kirchberger. 2022a. '[Not Available]', *J Dtsch Dermatol Ges*, 20: 106-11.
- . 2022b. 'Three generations of suffering: cryopyrin-associated periodic syndrome with NLRP3 mutation in a family', *J Dtsch Dermatol Ges*, 20: 110-12.