



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

2024



Inhalt

1	DARSTELLUNG DES ZENTRUMS UND SEINER NETZWERKPARTNER	3
1.1	STRUKTUR DES ZENTRUMS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN ERLANGEN (ZSEER)	3
1.2	KOOPERATIONEN	3
1.2.1	Beteiligte Selbsthilfvereine.....	3
1.2.2	Beteiligte Einrichtungen.....	4
1.3	LOKALE UND NATIONALE NETZWERKE.....	6
1.3.1	Durch das BMBF geförderte Forschungsverbünde und Projekte	6
1.3.2	Weitere geförderte Forschungsverbünde und Projekte	7
1.3.3	Beteiligung an Registern	7
1.4	FACHZENTREN DES ZSEER	7
1.5	AUFGABEN.....	8
1.6	PROZESSE	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	13
5	AUSTAUSCH ÜBER THERAPIEEMPFEHLUNGEN UND BEHANDLUNGSERFOLGE MIT ANDEREN ZENTREN	15
6	ANZAHL DER DURCH HUMANGENETISCHE ANALYSEN GESICHETERE DIAGNOSEN	16
7	NENNUNG DER LEITLINIEN UND KONSENSUSPAPIERE, AN DENEN DAS ZENTRUM MITARBEITET	16
7.1	LEITLINIENÜBERSICHT	16
8	NENNUNG DER KLINISCHEN STUDIEN, AN DENEN DAS ZENTRUM TEILNIMMT.....	18
8.1	STUDIENLISTE	18
9	PATIENTENAUSWERTUNG.....	20
9.1	BEHANDELTE PATIENTEN MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG.....	20
10	FAZIT UND WEITERE ENTWICKLUNGEN	23
10.1	ERREICHTE ZIELE	23
10.1.1	Europäische Referenznetzwerke (ERN).....	23
10.1.2	Deutsche Referenznetzwerke (DRN).....	24
10.1.3	Weitere erreichte Ziele:	24

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

10.2	ANGESTREBTE ZIELE	25
11	ÖFFENTLICHKEITSARBEIT	26
11.1	TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN 2024	26
11.1.1	<i>Rare Disease Run</i>	26
11.1.2	<i>Bastelaktion</i>	26
12	NENNUNG DER WISSENSCHAFTLICHEN PUBLIKATIONEN DES ZSEER UND DER BETEILIGTEN B-ZENTREN	26



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

1 Darstellung des Zentrums und seiner Netzwerkpartner

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

1.1 Struktur des Zentrums für Seltene Erkrankungen Erlangen (ZSEER)

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

Das A-Zentrum des ZSEER ist seit Januar 2024 im Center of Personalized Medicine (CESAR) in den neuen Räumlichkeiten der Kussmaulallee 4 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, zwei Fachärztinnen (Ärztlichen Lotsen) sowie eine Studentische Hilfskraft tätig. Die Sprecherin des Zentrums ist Frau Prof. Dr. Beate Winner, sie wird vertreten durch Herrn Prof. Dr. André Reis und Frau Prof. Dr. Regina Trollmann.

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

1.2 Kooperationen

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

1.2.1 Beteiligte Selbsthilfevereine

- 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.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

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

1.2.2 Beteiligte Einrichtungen

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

- Anästhesiologische Klinik
- Augenklinik
- Chirurgische Klinik und Kinderchirurgische Abteilung
- Department Biologie, FAU Erlangen-Nürnberg
- Deutsches Zentrum für Immuntherapie
- Frauenklinik
- Hals-Nasen-Ohren-Klinik – Kopf- und Halschirurgie
- Hautklinik
- Humangenetisches Institut
- Kinder- und Jugendabteilung für Psychische Gesundheit
- Kinder- und Jugendklinik
- Kinderkardiologische Abteilung
- Kinderonkologisches Zentrum
- Medizinische Klinik 1 – Gastroenterologie, Pneumologie und Endokrinologie
- Medizinische Klinik 2 – Kardiologie und Angiologie
- Medizinische Klinik 3 – Rheumatologie und Immunologie
- Medizinische Klinik 4 – Nephrologie und Hypertensiologie
- Medizinische Klinik 5 – Hämatologie und Internistische Onkologie

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

- Molekular-Neurologische Abteilung
- Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgische Klinik
- Neonatologie
- Neurochirurgische Klinik
- Neurologische Klinik
- Neuropädiatrie
- Neuropathologisches Institut
- Neuroradiologisches Institut
- Nuklearmedizinische Klinik
- Pathologisches Institut
- Pathologisches Institut mit Nephropathologischer Abteilung
- Psychiatrische und Psychotherapeutische Klinik
- Psychosomatische und Psychotherapeutische Abteilung
- Radiologisches Institut mit Kinderradiologischer Abteilung
- Sozialpädiatrisches Zentrum
- Stammzellbiologische Abteilung
- Unfallchirurgische und Orthopädische Klinik
- Urologische und Kinderurologische Klinik
- Zahnklinik 3 – Kieferorthopädie



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

1.3 Lokale und nationale Netzwerke

Das ZSEER ist Mitglied der **Bayerischen Arbeitsgemeinschaft Seltene Erkrankungen (BASE)**, dem Zusammenschluss der Zentren für Seltene Erkrankungen in Bayern (gemeinsam mit dem ZSE Regensburg, ZESE Würzburg, ZSE München, LMU und ZSE TU München und AZeSE des Universitätsklinikums Augsburg). Diese Zentren für Seltene Erkrankungen haben ihren Sitz an den 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 Forschungsverbünde und Projekte

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



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

1.3.2 Weitere geförderte Forschungsverbünde und Projekte

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

1.3.3 Beteiligung an Registern

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

1.4 Fachzentren des ZSEER

	Sprecher	Stellvertreter
Typ A Zentrum	Prof. Dr. Beate Winner	Prof. Dr. André Reis Prof. Dr. Regina Trollmann
	<u>Ärztlichen Lotsen (Rotation 01.01.2024 – 31.12.2024):</u> Dr. med. Petra Reis (FÄ für Rheumatologie der Med. Klinik 3) Dr. med. Christina Matlok (FÄ für Neurologie der Neurologischen Klinik)	
	<u>Administrative Lotsin:</u> Christin Kolb	
	<u>Studentische Hilfskraft:</u> Theresa Ebenhoch	



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

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

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

1.5 Aufgaben

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

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



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

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

1.6 Prozesse

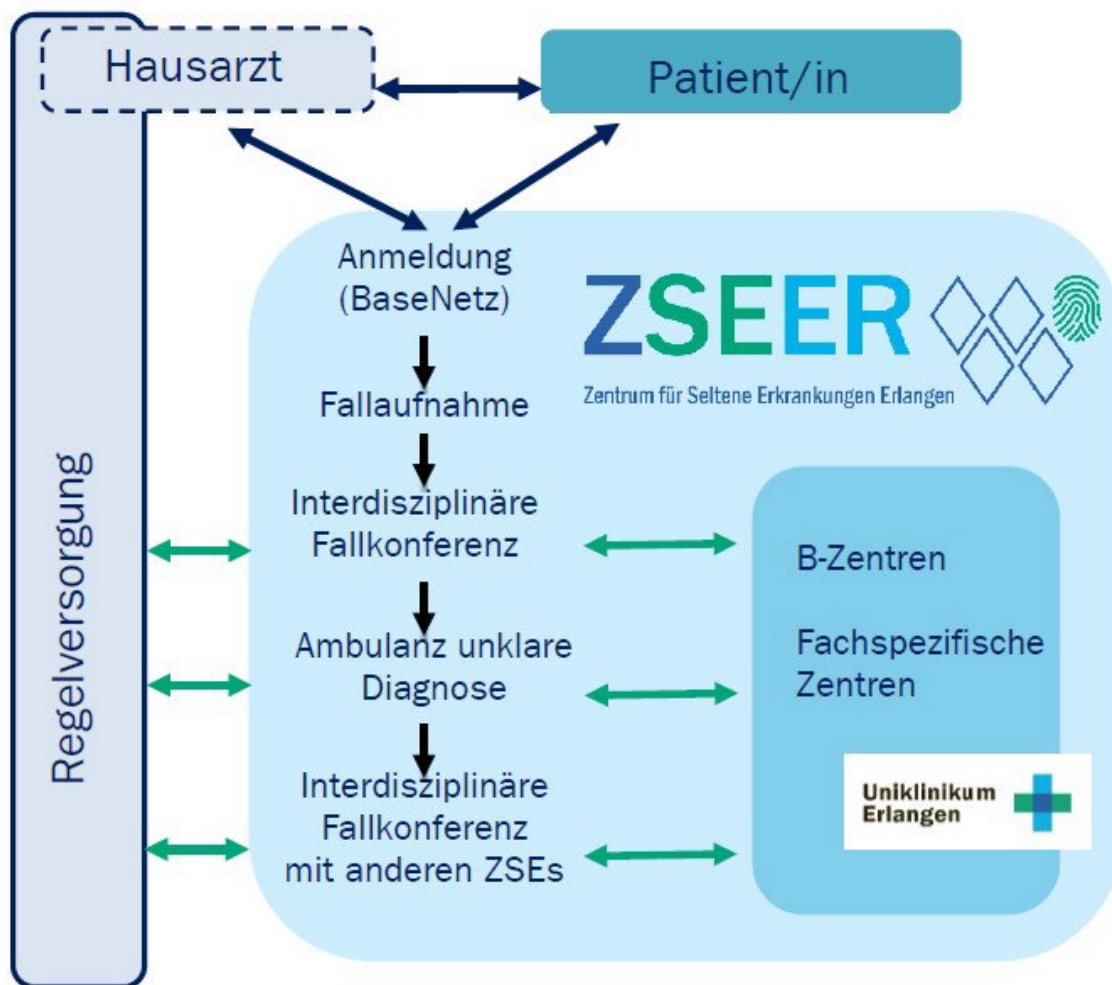


Abb. 1: Ablaufschema für eingehende Patientenfälle im A-Zentrum des ZSEER



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

a) Ablaufschema

Das ZSEER ist für Patienten sowie Zuweiser sowohl per Telefonsprechstunde (Tel: 09131 85-42888, derzeit Donnerstag 8 – 12 Uhr und jederzeit per Anrufbeantworter) als auch per Mail (zseer@uk-erlangen.de) erreichbar. Das ZSEER ist sowohl für Anfragen bei einer unklaren Diagnose sowie für eine Weiterleitung an das entsprechende B-Zentrum bei bereits bekannter Seltener Erkrankung zuständig.

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

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

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

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

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

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



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

b) Standard-Operating Procedures (SOPs)

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

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

2 Anzahl der durchgeführten Fallkonferenzen

für stationäre Patientinnen oder Patienten anderer Krankenhäuser

Das ZSEER A-Zentrum führt wöchentlich interdisziplinäre Fallkonferenzen zu Patienten durch, die mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung aber unklarer Diagnose an das Zentrum überwiesen wurden. An diesen Besprechungen waren 2024 folgende Fachrichtungen beteiligt: Humangenetik, Neurologie, Innere Medizin/Rheumatologie.

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

	Durchgeführte Fallkonferenzen mit externen Zentren	Interdisziplinäre Fallkonferenzen für externe Patienten
Zentrum für Ektodermale Dysplasien Erlangen	8	7
Zentrum für Seltene Periodische Autoinflammatorische Erkrankungen	50	60
Zentrum für Seltene Bewegungserkrankungen	10	0



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Zentrum für Seltene Entwicklungsstörungen	12	178
Zentrum für Seltene Immunologische Erkrankungen	10	20
Zentrum für Seltene Leber-, Pankreas- und Darmerkrankungen	105	0
Zentrum für Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen	2	12
Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen	104	1
Zentrum für Seltene Urogenitale Erkrankungen und Fehlbildungen	24	-
Zentrum für Tuberöse Sklerose und Seltene Epilepsien	20	4

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

3.1 Entwicklung im ZSEER

Im Jahr 2024 trafen durchschnittlich ca. 30 Anfragen pro Monat im A-Zentrum des Zentrums für Seltene Erkrankungen ein. Zur weiteren Abklärung einer unklaren Diagnose wurden 2024 in 119 Fällen die ausführlichen Vorbefunde gesichtet (108 Anmeldungen digital in BaseNetz und 11 analog in Papierform). Von diesen wurden 62 Fälle mit interdisziplinärer Fallkonferenz und abschließendem Arztbrief ausführlich aufgearbeitet.

Stationär wurden 2024 4551 Fälle mit der Hauptdiagnose einer Seltenen Erkrankung am Uniklinikum Erlangen behandelt. Bei insgesamt 10094 stationär behandelten Fällen wurde die Diagnose einer Seltene Erkrankung gegeben.

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. Die internen Abläufe sind in SOPs festgehalten und werden jährlich reevaluiert, hier werden insbesondere folgende relevante Teilprozesse analysiert:

- 1) Optimierung der Weiterleitung und Bearbeitungszeit bei fach-/diagnosespezifischen Anfragen
- 2) 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)
- 3) Zeit zwischen Fallbesprechung und Versand des abschließenden Arztbriefes
 - a. Ggf. Zeit zwischen Fallkonferenz und Vorstellung in der Sprechstunde für unklare Diagnosen



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

4 Anzahl/Beschreibung der durchgeführten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

	Datum	Veranstaltung
ZSEER, A-Zentrum	17.01.2024	Update aus dem ZSEER
Zentrum für Ektodermale Dysplasien Erlangen	29.02.2024	Rare Disease Day Symposium, Washington University at Saint Louis
	24.05.2024	Grand Rounds zum Thema Ektodermale Dysplasien
	12.06.2024	World Congress on Rare Skin Diseases, Update on incontinentia pigmenti & ectodermal dysplasias
	19.09.2024	Fetology Chicago: Prenatal treatment of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia
Zentrum für Seltene Periodische Autoinflammatorische Erkrankungen	01./02.03.2024	10. Workshop zu Autoinflammation und Rheumatologie
	13.03.2024	Seltene Rheumatologische Erkrankungen im Kindesalter im Rahmen des Qualitätszirkels der Pädiater der Region Mittelfranken Süd
	22.10.2024	"Kinderrheumatologische Versorgung über Grenzen hinweg" im Rahmen der Pädiatrischen Fortbildung in Bayreuth
	09.11.2024	Werkstatt Pädiatrie
Zentrum für Seltene Bewegungserkrankungen	31.01.2024	Klinikfortbildung der Neurologischen Klinik
	24.01.2024	Sitzung des Neuromuskulären Zentrums und des ZBE: Krankheitsmodifizierende Therapien bei der ALS
	02.03.2024	51. Nervenärztliche Fortbildungsveranstaltung für Ärztinnen und Ärzte aller Fachgebiete
	06.-08.03.2024	TreatHSP-/TWS-Symposium Erlangen
	22.04.2024	Weltparkinson-Tag, Beitrag zu Umwelteinflüssen
	03.07.2024	Parkinson-Krankheit: Digitale Versorgung mit Parkinson-Telenurse - ein neuer Weg
Zentrum für Seltene Entwicklungsstörungen	06.07.2024	Parkinson und ALS Hybrid-Fortbildung, Schindlerhof, Nürnberg
	17.01.2024	Zenker M.: „RASopathies – an update“ Humangenetisches Kolloquium, Erlangen
	17.01.2024	Seltene Erkrankungen in der Neuropädiatrie: Herausforderungen und Chancen durch Früherkennung (R- Trollmann). Up-date aus dem ZSEER. Symposium des ZSEER
	02.02.2024	Zweier C.: 10 years RHOTB2 – from a single variant to neurons. Humangenetisches Kolloquium, Erlangen
	06.-09.03.2024	Trollmann R. Metabolische und genetische epileptische Enzephalopathien im Kindesalter: neurophysiologische Diagnostik anhand von Fallbeispielen. Jahrestagung der DGKN, FBA, Frankfurt
	19.-20.04.2024	Aktuelle Konzepte in der Behandlung von jungen Kindern mit Dravet Syndrom. Dravet im Fokus - interaktiver Workshop rund um das Dravet-Syndrom. Fulda, 19.-20. April 2024
	14.05.2024	TSC Zentrenreffen, Berlin
	26.06.2024	Reis A.: „Seltene Krankheiten – Innovationstreiber für Medizinforschung und Versorgung“ Ärzteempfang des Landkreises



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

		und des Ärztlichen Kreisverbands Neustadt a.d.Aisch-Bad Windsheim
	17.-18.09.2024	Trollmann R. Neonatal seizures – management and perspectives. Working Group Neonatal Neurology & Developmental Neurology, EPNS Research Meeting, Ljubljana
	2024	Fortbildungsakademie der DGKN, Methodenkurs Pädiatrische Neurophysiologie, und Praxiskurs Pädiatrisches EEG, Kursleitung Prof. Trollmann, Frankfurt
Zentrum für Seltene Immunologische Erkrankungen	17.01.2024	Akrale Symptome, DD: weiße, blaue, rote, Hände/Füße Referent: Prof. Dr. Michael Sticherling, UK Erlangen
	21.02.2024	Rheuma Update: Haut und Rheuma Prof. Dr. Bernhard Manger, UK Erlangen
	13.03.2024	Vorstellung der S2k-Leitlinie Synovialektomie Prof. Dr. Hans-Dieter Carl, Martha-Maria Nürnberg
	17.04.2024	MRT in der Rheumatologie Prof. Dr. Frank Roemer, UK Erlangen
	15.05.2024	Von der Pathogenese zur zielgerichteten Therapie beim SLE Prof. Dr. Hanns-Martin Lorenz, UK Heidelberg
	17.07.2024	Treten bei Rheumapatienten häufiger virale Symptome auf? Dr. Melek Yalcin Mutlu, UK Erlangen
	11.09.2024	Rheuma geht an die Nieren – eine nephrologische Sichtweise auf rheumatische Erkrankungen Dr. Christiane Stark, Klinikum Nürnberg
	09.10.2024	Digitale Transformation in der Rheumatologie Prof. Dr. Thomas Hügler, CHUV Lausanne
	06.11.2024	Neue therapeutische Optionen bei refraktärer rheumatoider Arthritis Prof. Dr. Ricardo Grieshaber-Bouyer, UK Erlangen
Zentrum für Seltene Leber-, Pankreas- und Darmerkrankungen	Alle 3 Monate	GPGE Akademie Journal Club
	Nov 2024	Seminar Endoskopie beim Heiner Brunner Seminar der GPGE
	April 2024	2. Meet the Expert – EoE (Patiententag)
	Sept. 2024	CED Patiententag der Med. I, UKER
Zentrum für Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen	24.01.2024	Sitzung des Neuromuskulären Zentrums Bayern-Mitte mit Vortrag zum Thema <i>“Amyotrophe Lateralsklerose: Krankheitsmodifikation bei genetischen und bald auch sporadischen Typen?”</i>
	31.01.2024	Klinikfortbildung der Neurologischen Klinik – Maßgeschneiderte Therapien bei seltenen neurodegenerativen Erkrankungen
	20.11.2024	Mittwochsfortbildung der Neurologischen Klinik zum Thema <i>“Bleib wachsam: Revision von Diagnosen neurologischer Autoimmunerkrankungen”</i> incl. Vortrag aus dem



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

		neuromuskulären Sektor zum Thema <i>“Myasthenie und Myositis – refraktär oder hereditär?”</i>
	11.12.2024	Sitzung des Neuromuskulären Zentrums Bayern-Mitte inkl. Vortrag <i>„Spannende Fälle aus der neuromuskulären Ambulanz“</i>
	17.12.2024	Update aus dem ZSEER, Erlangen, Vortrag: <i>„Seltene Erkrankungen in der Neuropädiatrie: Herausforderungen und Chancen durch Früherkennung“</i>
Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen	20.02.2024	Medical Science Lecture Series, Novel concepts and personalized models for renal disease
	09.03.2024	2. Nürnberger Internistenforum, Seltene Erkrankungen: Morbus Fabry & Morbus Gaucher
	12.06.2024	aHUS durch und mit Schwangerschaft
	13.06.2024	Wechselwirkung von Schwangerschaft und Nierenfunktion in verschiedenen Phasen der CKD
	25.06.2025	IgA-Nephropathie - wo stehen wir 2024? Aus der Praxis für die Praxis
	22.10.2024	nephrologisches Kolloquium Schwangerschaft und Niere
	15.11.2024	RENPRO Advanced Nephrology Training Course
	19.11.2024	Qualitätszirkel Gastroenterologie/Innere, M Fabry
	19.11.2024	Denken Sie bunt! – Morbus Fabry tarnt sich durch Vielfalt Qualitätszirkel Gastroenterologie/Innere Medizin
Zentrum für Seltene Urogenitale Erkrankungen und Fehlbildungen	Wöchentlich	Urologische Fortbildung
Zentrum für Tuberöse Sklerose und Seltene Epilepsien	10.01.2024	Mittwochsfortbildung
	12.07.2024	Erlanger-EEG-Tage (Kursleitung Prof. Hamer und Prof. Trollmann)
	13.07.2024	
	14.05.2024	TSC Zentrentreffen, Berlin
	2024	Weiterbildungsseminare für Studierende im praktischen Jahr
	2024	EEG-Kurs der Universitäten Erlangen und München, Kursleitung Prof. Trollmann
	2024	Fortbildungsakademie der DGKN, Methodenkurs Pädiatrische Neurophysiologie, Kursleitung Prof. Trollmann, Frankfurt
	2024	Fortbildungsakademie der DGKN, Praxiskurs Pädiatrisches EEG, Kursleitung Prof. Trollmann, Frankfurt
Zentrum für Zystische Fibrose und Seltene Lungenerkrankungen	07/2023	Erlanger EEG-Tage 2023
	Alle 3 Monate	GPGE Akademie Journal Club
	Wöchentlich	Teamsitzung

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

Zentrum	Anzahl
Zentrum für Ektodermale Dysplasien Erlangen	22
Zentrum für Seltene Periodische Autoinflammatorische Erkrankungen	55
Zentrum für Seltene Bewegungserkrankungen	28
Zentrum für Seltene Entwicklungsstörungen	165
Zentrum für Seltene Genetische Krebserkrankungen	210
Zentrum für Seltene Immunologische Erkrankungen	0
Zentrum für Seltene Leber-, Pankreas- und Darmerkrankungen	3
Zentrum für Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen	keine systematische Erfassung
Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen	81
Zentrum für Seltene Urogenitale Erkrankungen und Fehlbildungen	1
Zentrum für Tuberöse Sklerose und Seltene Epilepsien	48
Zentrum für Zystische Fibrose und Seltene Lungenerkrankungen	11

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

7.1 Leitlinienübersicht

Bezeichnung der Leitlinien, Konsensuspapiere	Stand Version	AWMF-Registernummer (oder Publikation bei internationalen Leitlinien)	Leitlinienverantwortlicher im Zentrum
Autoimmunhepatitis	Manuskript in Vorbereitung	S2k	Prof. Dr. Hörning
Blitz-Nick-Salaam Epilepsie (West-Syndrom): Therapie	3.0, gültig bis 02/2026	S3, 022-022	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)
Cholestase im Neugeborenenalter	3.2, gültig bis 08/2025	S2k, 068-015	Prof. Dr. Hörning
Diagnose und Therapie des Guillain-Barré Syndroms im Kindes- und Jugendalter	4.0, aktuelles Update in Bearbeitung	S2k, 022-008	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)
Diagnostische Prinzipien bei Epilepsien im Kindesalter	Update in Bearbeitung	S1, 022-007	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)
Diagnostik bei Polyneuropathien	6.0, gültig bis 03/2029	S1, 030/067	Prof. Dr. Heuß (federführend DGN)
Diagnostik und Differenzialdiagnose bei Myalgien	5.0, gültig bis 01/2025	S1, 030/051	Prof. Dr. Heuß (federführend DGN)
Diagnostik und Therapie des adulten Still-Syndroms	1.1, gültig bis 31.12.2026	S2e-Leitlinie	PD Dr. Rech (federführend DGRh)
Differentialdiagnose der erworbenen und hereditären Neuropathien im Kindes- und Jugendalter	2.0, gültig bis 06/2026	S2k, 022-027	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)
Epidemiologie, Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Blasenektrophie-Epispadie Komplex (BEEK)	02/2024	S3-Leitlinie (043-058)	Univ.-Prof. Dr. Reutter
ERN-RND Management Guideline for Hereditary Spastic Paraplegia	0.4 (4. Delphi-Runde laufend)		PD Dr. M. Regensburger


Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Erster epileptischer Anfall und Epilepsien im Erwachsenenalter	Gültig bis 08/2028	S2k, 030-041	Prof. Dr. Trollmann (federführend DGN)
Expertenempfehlung zur Magnetresonanztomographie bei Muskelerkrankungen	Der Nervenarzt 2024; 95(8):721-729. doi: 10.1007/s00115-024-01673-x.		Mitautoren des Zentrums: Dr. Matthias Türk (Co-Erstautor), Prof. Dr. Regina Trollmann
Hypohidrotic ectodermal dysplasias: ERN-Skin recommendations for diagnosis and care	Draft		Prof. Dr. Holm Schneider
Intelligenzminderung	2.0, gültig bis 06/2026	S2k, 028 - 042	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)
Ketogene Diäten	4.1 gültig bis 11/2026	S1, 022-021	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)
Management der Großgefäßvaskulitiden	1.0, gültig bis 05.07.2025	S2k, 060-007	PD Dr. Rech (federführend DGRh)
Mukoviszidose bei Kindern in den ersten beiden Lebensjahren, Diagnostik und Therapie	1.1, gültig bis 09/2024	S3, 026-024	PD Dr. Schmitt-Grohé
Multidisciplinary consensus recommendations on the management of p63-associated disorders	Draft		Prof. Dr. Holm Schneider
Pflegeleitlinien bei Mukoviszidose, ambulant und stationär	Stand 02/2021		PD Dr. Schmitt-Grohé PD Dr. Zirlik
S2k-Leitlinie „Diagnose der Mukoviszidose“	2.0 Gültig bis 07/2028	S2k, 026-023	PD Dr. Schmitt-Grohé PD Dr. Zirlik
S2k-Leitlinie Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen	4.2 Gültig bis 02/2024 (in Überarbeitung)	S2k, 024-012	PD Dr. Schmitt-Grohe
S3-Leitlinie Diagnostik, Therapie und Verlaufskontrolle des Diabetes mellitus im Kindes- und Jugendalter	4.0 Gültig bis 11/2028	S3, 057-016	PD Dr. Schmitt-Grohé
S3 Leitlinie Lungenerkrankung bei Mukoviszidose: Pseudomonas aeruginosa	2.0 gültig bis 09/2027	S3, 026-022	PD Dr. Schmitt-Grohé und PD Dr. Zirlik
S3 Leitlinie Sauerstoff in der Akuttherapie beim Erwachsenen	1.0 gültig bis 05/2026	S3, 020-021	PD Dr. Zirlik
Spinale Muskelatrophie (SMA) im Kindes- und Erwachsenenalter	5/2022, gültig bis 2027	S1, 022-030 Derzeit Erstellung einer S2K Leitlinie	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)
Systemischer Lupus erythematodes: Diagnose und Management	Neuanmeldung, Review noch nicht abgeschlossen	S3	Sebastian Böltz M. Sc. (federführend DGRh)
Urethritis posterior	1.0,	S2k-Leitlinie (043-056)	Dr. Hirsch-Koch



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

	gültig bis 09/2026		
Umschriebenen Entwicklungsstörungen motorischer Funktionen (UEMF)	4.0, gültig bis 05/2025	S3, 022-017	Prof. Dr. Trollmann (federführend GNP)

8 Nennung der klinischen Studien, an denen das Zentrum teilnimmt

8.1 Studienliste

Studien-Name	Davon eigene Patienten
Vertex Study Number: VX20-121-102	1
Vertex Study Number: VX20-121-103	3
Vertex Study Number: VX20-121-104	3
Expression von SV2A auf Leukozyten: Prädiktion der Wirkung von LEV/BRV	
EEG-Antwort auf elektrische Stimulation während invasivem EEG	
Epileptische Anfälle in der Notfallaufnahme	
Stigma bei Patienten mit Epilepsie	
EEG und Kognition	
Kosten und Engpässe von Anfallssuppressiva	
Bavarian Genomes Network: 1.000 Klinische Genome für Seltene Erkrankungen in Bayern	
CaRE for LUTO - Genetik	29
CaRE for LUTO – Register	10
Improve UPJO	
Wirksamkeit und Sicherheit eines ins Fruchtwasser verabreichten Ektodysplasie-A1-Ersatzproteins als vorgeburtliche Behandlungsmöglichkeit für Jungen mit X-chromosomal er hypohidrotischer ektodermaler Dysplasie (BMBF-Projekt 01KG2008; EDELIFE-Studie)	5
Natural history and disease burden of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia (XLHED): an observational, multicentre international study (EdeRealLife)	17
ASCEND study: a phase III, multi-center, double-blinded vehicle-controlled study of TMB-001 – with a parallel optional Maximal Use arm – in the treatment of RXLI or ARCI ichthyosis in subjects aged ≥6 years	10
Weiterentwicklung und Validierung eines Fragebogens zur Lebensqualität von Kindern und Jugendlichen mit der häufigsten Form ektodermaler Dysplasien	24
klinische Prüfung zur Behandlung junktionaler Epidermolysis bullosa mit genetisch korrigierten Hauttransplantaten (Hologene 5)	
Extension study of XLHED-affected male subjects treated with EDI200 in protocol ECP-002 (ECP-002e)	3
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	
Epilepsiediagnostik im Kindesalter: Bioradarinterferometrie zur Epilepsiediagnostik in der Pädiatrie (BrainEpP)	
ENROLL-HD	73
proPSP	18
HDClarity	2



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Ganganalyse bei Huntington-Erkrankung	8
Sensorbasiertes Dyskinesiamonitoring bei der Huntington Erkrankung	3
Sensorbasiertes Monitoring der Gangstörung bei HSP-Patienten mit Umsetzung im Alltag	22
Metabolische Störung bei Patienten mit reiner und komplizierter HSP	
NPC-Registerstudie	1
QSM MRI Imaging for the differential diagnosis of aPD	15
Oligodendrogenesis and myelin homeostasis in multiple system atrophy	2
Regional-specific and distinct myeloid immune response in white matter regions in MSA	2
iPSC-derived medium spiny neurons as an human in vitro model for Huntington´s disease	4
Dysregulation of Neurodevelopment in SPG11-patient induced pluripotent stem cell model	5
Lysosome function and SOCE in hereditary spastic paraplegia Type 4	5
Phänotyp, Biomarker und Pathophysiologie von Hereditären Spastischen Spinalparalysen und verwandten Krankheiten (TreatHSP.net)	35
Deutsches Netzwerk für Motoneuronerkrankungen – German Network for Motor Neuron Diseases (MND-NET): Eine Registry and Trace-Studie	34
TEAR-ALS: Analyse von Biomarkern aus Tränenflüssigkeit bei Patienten mit ALS und anderen Motoneuronerkrankungen	56
EARLY-ALS: Untersuchung von Frühsymptomen bei Patienten mit ALS und anderen Motoneuronerkrankungen	43
Mobility-APP: Physiotherapie bei atypischen Parkinson-Syndromen	39
Validierung digitaler Mobilitätsendpunkte und –messverfahren unter Einsatz tragbarer Sensorgeräte – die klinische Validierungsstudie „Mobilise-D“ und Verlängerungsstudie MJFF	73
Generation HD2 – Roche Tominersen	5
LIPCAL ALS II (NCT06280079)	4
Ambulanzpartner NfL-Studie	0
BEACON, 2020-005764-62, IIb	
BI-1366-0031, 2022-500332-11, II	
KYV101-003, 2022-003686-38, I/II	
D3461R00043 ASTER, – , IV	
PA0012, 2018-004725-86, III	
CAIN457R12301 GCaptAIN, 2020-004809-31, III	
CAIN457FDE05 UnchAIN, 2022-001516-26, IIIb	
IM011246, 2022-003686-38, III	
HZNP-HZN-825-302 Horizon 2, 2021-006271-42, IIb	
CA061-1001, 2023-503823-24, I	
ATTRACTOR, 2020-001899-14, III	
GCA Remission, – , III	
JAKIPRA, 2021-006562-20, II	
Lupus Best, – , –	
RAPIDA, 2023-508976-12, IV	
GigAINt, 2021-002622-24, IIIb	
GUSENTEST, 2024-512459-19, IV	
MB-CART19.1, 2022-003137-19, I/IIa	
APPEAR-C3G: Iptacopan (Komplement Faktor B Inhibitor) bei C3G	2
Clazakizumab bei chronisch aktiver humoraler Rejektion	3
Ideferix bei Goodpasture Syndrom	0
ARO-C3: Komplement C3 antisense Oligonukleotide bei C3G und IgAN	1
I CAN: Ravulizumab bei IgAN	2
Erforschung genetischer Ursachen uro-rektaler Fehlbildungen	2
SMartCare-Registerstudie	11



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

MND-NET-Registerstudie	34
Charakterisierung von seltenen Muskelerkrankungen mittels MRT	24
Multispektraler Optoakustische Tomographie (MSOT) und MRT bei Patienten mit SMA Typ III/IV (TheraponSMA) und Morbus Pompe	6
Neuroinflammatorische Serum-Biomarker der Aktivität einer Epilepsie bei Kindern und Jugendlichen mit Tuberöser Sklerose und deren Bedeutung für die Wirksamkeitsbewertung des mTOR Inhibitors Everolimus	
AADC Deficiency patient registry	
SMARtCare-Registerstudie	39
Epilepsiediagnostik im Kindesalter: Bioradarinterferometrie zur Epilepsiediagnostik in der Pädiatrie (BrainEpP)	
Evaluation von Biomarker für die Einschätzung der Krankheitsaktivität der eosinophilen Ösophagitis (EoE) bei Kindern	25
Clara Studie (CED)	
CNTO Phase 3 Studie Ustekinumab bei Colitis ulcerosa	1
Charakterisierung der Skelettmuskulatur von Patienten mit fazioskapulohumerale Muskeldystrophie durch quantitative 1H und X-Kern MRT	29

9 Patientenauswertung

9.1 Behandelte Patienten mit einer Seltenen Erkrankung

Name der Diagnose	Anzahl behandelter Patienten 2024
AA-Amyloidose	1
Adrenogenitales Syndrom	5
Adrenomyeloneuropathie	4
Adult-onset still disease	60
Al-Enzephalopathien, limbische Enzephalitis	2/65
Alagille Syndrom mit/ohne JAG1 Mutation*	6
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	8
Alport Syndrom	15
Amyotrophe Lateralsklerose	89
Analatresie bei VACTERL	21
Angeborene Nierendysplasie	29
Ankyloblepharon-Ektodermal-dysplasie-Cleft (AEC)-Syndrom	1
Anti-GBM	3
Anti-Phospholipid-Syndrom	26
Arnold-Chiari-Syndrom	15
Arthritis, idiopathische juvenile, systemische	3
Atypisches Hus	8
Autismus-Spektrum-Störung	115
Autoinflammatorische Erkrankungen	200
Autoinflammatorisches Syndrom der Kindheit	25
Autoinflammatorisches Syndrom, unklassifizierbares	250
Autoinflammatorisches Syndrom, unklassifizierbares der Kindheit	25
Autoimmunhepatitis	19
Autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD)	80
Autosomal-dominanten tubulointerstitiellen Nierenerkrankungen (ADTKD)	30
Behcet-ähnliche Krankheit des Kindes, hereditäre	68
Cholestase, benigne, interkurrierende*	3
Birt-Hogg-Dubé Syndrom	1


Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Blasenektrophie	15
BLAU-Syndrom	3
Bronchiektasen Non-CF	14
Bronchiolitis obliterans	2
Bronchopulmonale Dysplasie	3
C3-Glomerulonephritis	6
CDG Syndrom Ib	6
Cholestase, familiäre intrahepatische progressive (PFIC), Myo5b abhängig	1
Cholestase, familiäre intrahepatische progressive (PFIC 1-5)	4
Cortico-basales Syndrom/Degeneration (DBD)	3
CPAM	1
Cryoporin-assoziiertes periodisches Syndrom	12
Cystinurie	1
Disorders of sexual development	6
Dubin Johnson Syndrom	0
Dünndarmatresie*	0
Dysplasie	123/43
Ektrodaktylie-Ektodermal-dysplasie-Cleft (EEC)-Syndrom	2
Entzündliche Polyneuropathien	106
Eosinophile Fasziitis	9
Eosinophile Ösophagitis (EoE),	64
Epidermolysis bullosa dystrophica	2
Epidermolysis bullosa junctionalis	2
Epidermolysis bullosa simplex	4
Epispadie	10
F12-assoziiertes familiäres kalteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom	2
Fabry Disease	4
Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)	3
Familiäre Kälte-Urtikaria	2
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs	1037
Familiärer Darmkrebs	48
Familiärer Magenkrebs	2
Familiärer Nierenkrebs	7
Familiärer Schilddrüsenkrebs	14
Familiäres Melanom	3
Familiäres Prostatakarzinom	14
Familiäres Prostatakarzinom	10
Frontotemporale Demenz	3
Gallengangatresie	5
Glykogenose TYP II	10
Gorlin-Syndrom	2
Guillain-Barré-Syndrom	23
Hereditäre Ataxien	34
Hereditäre spastische Paraplegie (HSP)	49
Hepatopulmonales Syndrom (mit/ohne Lungenfibrose)	0
hidrotische ektodermale Dysplasie mit palmoplantarer Hyperkeratose	3
Hinman Syndrom	25
Hodenaplasie/-agenesie	11
Huntington-Erkrankung	81
Hymenalatresie, Fehlbildungen der Vulva	1


Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Hyperimmunglobulinämie D mit Rückfallfieber	2
Hyperoxalurie	0
hypohidrotische ektodermale Dysplasie	95
Idiopathische Achalasie des Ösophagus	1
Idiopathische Fokale segmentale Glomerulosklerose (FSGS)	60
Idiopathische pulmonale Hämosiderose	1
IgG4-assoz. Erkrankung	45
Incontinentia pigmenti	3
Inflamm. Myopathien	24
Inflammatorische Myositis	144
Interstitielle Zystitis /Blasenschmerz-Syndrom	116
Kallmann-Syndrom	4
Kälte-Urtikaria, familiär	2
Kindliche Krebserkrankungen	56
Kloakenekstrophie, Kloakenpersistenz	3
Komplette-Androgen-Insensitivität	0
Kongenitale chron. Diarrhoe mit Eiweissverlust Enteropathie	8
Kongenitale chron. Diarrhoe mit exsudativer Enteropathie	0
Kongenitale Ichthyose	16
Kongenitale Myopathie	11
Kongenitale Zwerchfellhernie	2
Kurzdarmsyndrom	24
Leukodystrophien	11/6
Li-Fraumeni Syndrom	3
Lupus Nephritis	40
Lymphangioleiomyomatose	2
Lysosomale saure Lipasemangel LALD	3
M. Behcet	70
M. Niemann-Pick C	1
M. Sjögren	195
M. Wilson	6
MAGIC-Syndrom	1
Megazystis-Megaureter-Syndrom	6
Membranöse Glomerulonephritis	50
Microvillus inclusion disease	1
Migrationsstörung	67/64
Migrationsstörung und andere ZNS-Fehlbildung	97
Minimal change disease	30
Mischkollagenosen	37
Mitochondriopathien (MCP)	9/10
Mittelmeerfieber	184
Motoneuronerkrankung	61
MRKH	4
Multisystematrophie (MSA)	21
Muskeldystrophien	182
Myasthenia Gravis	129
Myopathien	51
Neurofibromatose Typ1	48
Neuronale Zeroidlipofuscinose	1
Nierenagenesie	6
Nierenhypoplasie	10



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

NLRC4-assoziiertes familiäres kälteinduziertes autoinflammatorisches Syndrom	2
NLRP12-assoziiertes hereditäres periodisches Fiebersyndrom (FCAS2)	5
Ösophagusatresie	21
Ösophagusverdopplung mit Zysten	0
Pancreas anulare mit/ohne Duodenalatresie	0
Penoskrotale Hypospadie, Perineale Hypospadie	25
Penoskrotale Transposition	10
Phäochromozytom/Paragangliom	6
PKD, PNKD	2/2
Porphyrie akute intermittierende	0
Primär obstruktiver Megaureter	49
Primäre Immundefekte	66
Primäre ziliäre Dyskinesie	17
Progressive Supranukleäre Blickparese (PSP)	16
Pyoderma Gangraenosum-Akne-Hydradenitis suppurativa Syndrom	10
reine Haar- und Nagel-Ektodermaldysplasie	1
Rezidivierende Polychondritis	4
Schnitzler-Syndrom	3
Seltene genetische Epilepsie	183/47
Seltene/hereditäre Neuropathien	33
Spina bifida	41
Spinale Muskelatrophie	52
Sterile multifokale Osteomyelitis mit Periostitis und Pustulose	8
Syndromale Entwicklungsstörung	915
Syst. Lupus Erythematoses	465
Systemische Autoimmunvaskulitiden	368
Systemische Sklerose	304
Testikuläre und paratestikuläre Tumore	16
TTP	6
Tuberöse Sklerose Komplex	41
Undifferenzierte Kollagenosen	742
Urachale Zyste, Urachales Divertikel, Urachale Fistel,	3
Urethra Klappen	28
VACTERL	10
verschiedene Fragestellungen	55
Vexas-Syndrom	10
Viszerale Leber, Milz und Pancreasfehlbildung	0
Wilms-Tumor	5
Xanthinurie	0
Zystische Fibrose	269

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.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Sechs B-Zentren des Uni-Klinikums Erlangen, die unter dem Dach des ZSEER zusammenarbeiten, sind Mitglied in den entsprechenden ERNs:

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

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 Autoinflammation	DRN	2024 Gründung und Leitung durch das ZSEER gemeinsam mit dem B-Zentrum für Periodische Systemische Autoinflammatorische Erkrankungen
Deutsches Referenznetzwerk für die Behandlung seltener und komplexer urorektaler und genitaler Erkrankungen und Fehlbildungen	dUROGEN	Urologische und Kinderurologische Klinik Zentrum für Urogenitale Erkrankungen und Fehlbildungen
Deutsches Referenznetzwerk für erbliche Tumorerkrankungen	DRN für erbliche Tumorerkrankungen	Zentrum für Seltene Genetische Krebserkrankungen
Deutsches Referenznetzwerk für hereditäre und kongenitale Anomalien	dERNICA (Ösophagus-Bauchwand-Net)	Kinderklinik Zentrum für Seltene Entwicklungsstörungen
Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Lungenerkrankungen	DRN-Lunge	Zentrum für Zystische Fibrose und Seltene Lungenerkrankungen
Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen	DRN-RND	Zentrum für Seltene Bewegungserkrankungen

10.1.3 Weitere erreichte Ziele:

- Zertifizierung des ZSEER Typ A Zentrums
- Einwerbung klinischer Studien bei Seltenen Bewegungserkrankungen (Lipcal ALS2)
- Erfolgreiche Durchführung des internationalen TreatHSP-/Tom-Wahlig-Symposiums in Erlangen 03/2024
- Ausbau der Beteiligung an Netzwerken für Huntington-Erkrankung, atypischen Parkinson-Erkrankungen, HSP und Motoneuronerkrankungen
- ERN ITHACA (update)
- Publikation von erfolgreichen Fallserien mit T-cell engagern (Blinatumomab, Teclistamab),



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

- Durchführung/Teilnahme an vier CD19-CAR-T-Zell-Studien
- erfolgreiche Therapie eines ZNS-Lupus mit CD19-CAR-T-Zellen
- erfolgreiche Therapie eines relapses bei Myositis nach CD19-CAR-T-Zellen mit BCMA-CARs
- Ausarbeitung eines Übersichtsartikels für die EoE (DÄB in Druck 2025)
- Herausgabe des kindgerechten Erklärbuchs zu FPIES (Food Protein Induced Enterocolitis Syndrome)
- Erfolgreiche Publikation der Expertenempfehlung zur Magnetresonanztomographie bei Muskelerkrankungen
- Eröffnung der Ausbildungsstation für Pflegekräfte in der Medizinischen Klinik 4
- Erfolgreiche Rezertifizierung durch die Deutschen Gesellschaft für Nephrologie (DGfN) in den Bereichen - Nephrologische Schwerpunktambulanz, Zentrum für Hypertonie und Zentrum für Nierentransplantation - die Anforderungen und Vorgaben der Deutschen Gesellschaft für Nephrologie und der Deutschen Hochdruckliga e.V. DHL.
- Ausbau der robotisch-assistierten Chirurgie in der Urologie
- ERN EpiCare, Update
- Regelmäßige Ausgabe einer umfangreichen, selbst gestalteten Informationsmappe an alle Eltern mit neu CF-diagnostizierten Kindern („Mukopedia“)

10.2 Angestrebte Ziele

Das ZSEER ist ein klinisch und wissenschaftlich sehr aktives Zentrum. Im folgenden Jahr wird ein besonderer Schwerpunkt die Implementierung des Modellvorhaben Genomsequenzierung in die klinische Routine sowie Etablierung der im Rahmen des Modellvorhaben geforderten zwei interdisziplinären Fallkonferenzen sein.

Ein weiterer Schwerpunkt wird auf einem weiteren Ausbau der Öffentlichkeitsarbeit und damit einer Verbesserung der Sichtbarkeit liegen.

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

- Intensivierung Awareness Autoinflammation im Bereich Studenten, Ärzte, Öffentlichkeit
- Durchführung der Telemedizin-Versorgungsstudie PD-Net-Go
- Einwerbung weiterer klinischer Studien bei Seltenen Bewegungserkrankungen
- Implementierung standardisierter genetischer Diagnostik inklusive GenomDE
- Modellvorhaben Genomsequenzierung
- Beendigung und Auswertung der CASTLE-Studie (CD19-CAR IIT)
- Studienplanungen mit allogenen CAR-NK-Zellen, BCMA-CAR-T-Zellen sowie einem T-cell engager bei RA
- Etablierung eines nationalen Registers für CAR-T-Zell-Patienten
- Charakterisierung des Gewebebaus im Zusammenhang mit neuen immuntherapeutischen Ansätzen wie der CAR-T-Zell-Behandlung
- Teilnahme an der Plattform „Conquest“ der Scleroderma Research Foundation
- Engere Kooperation mit dem Allergiezentrum zur Behandlung von Patienten mit Mastzellaktivierungssyndrom
- Implementierung der Expertenempfehlung zur Magnetresonanztomographie bei Muskelerkrankungen in die nächste Version der Leitlinie *Diagnostik bei Myopathien*
- Überführung des RECORD Programms in ein Schwerpunktprogramm für Seltene Erkrankungen
- Ausbildung zweier neuer Fellows zum europäischen Facharzt für Kinderurologie
- Beantragung der Weiterbildungsermächtigung für spezielle Kinder- und Jugendurologie
- Rezertifizierung des europäischen Zentrums für Kinderurologie
- Stellung des Präsidenten des DGU-Kongresses 2025
- Erweiterung organisatorischer Strukturen für die Transition; Patientenregister (Aufbau)



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

11 Öffentlichkeitsarbeit

11.1 Tag der Seltenen Erkrankungen 2024

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 „Laufen macht glücklich“. Der Lauf fand vom 26.02.2023 bis zum 03.03.2024 statt. Dabei kam eine Spendensumme von rund 39.500€ zusammen, welche den Selbsthilfevereinen Seltener Erkrankungen zugutekommt.

11.1.2 Bastelaktion

Anlässlich des Tages der Seltenen Erkrankungen setzte das ZSEER zusammen mit Kindern aus verschiedenen Kindergärten mit einer kreativen Bastelaktion ein Zeichen der Unterstützung. Unter dem Motto „Kolibris und Handabdrücke in den Farben der Seltenen Erkrankungen“ haben die kleinen Künstlerinnen und Künstler bunte Kunstwerke geschaffen, um auf die Herausforderungen von seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen.

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

A Zentrum:

Krumm L, Pozner T, Zagha N, Coras R, Arnold P, Tsaktanis T, Scherpelz K, Davis MY, Kaindl J, Stolzer I, Süß P, Khundadze M, Hübner CA, Riemenschneider MJ, Baets J, Günther C, Jayadev S, Rothhammer V, Krach F, Winkler J, Winner B, Regensburger M. Neuroinflammatory disease signatures in SPG11-related hereditary spastic paraplegia patients. *Acta Neuropathol.* 2024 Feb 2;147(1):28. doi: 10.1007/s00401-023-02675-w. PMID: 38305941; PMCID: PMC10837238.

Krumm L, Winkler J, Winner B, Regensburger M. Plasma Neurofilaments: Potential Biomarkers of SPG11-Related Hereditary Spastic Paraplegia. *Mov Disord.* 2024 Apr;39(4):755-757. doi: 10.1002/mds.29755. Epub 2024 Feb 21. PMID: 38379518.

Sigutova V, Xiang W, Regensburger M, Winner B, Prots I. Alpha-synuclein fine-tunes neuronal response to pro-inflammatory cytokines. *Brain Behav Immun.* 2024 Nov;122:216-230. doi: 10.1016/j.bbi.2024.08.015. Epub 2024 Aug 14. PMID: 39128571.

Bolsinger MM, Drobny A, Wilfling S, Reischl S, Krach F, Moritz R, Balta D, Hehr U, Sock E, Bleibaum F, Hanses F, Winner B, Huarcaya SP, Arnold P, Zunke F. SARS-CoV-2 Spike Protein Induces Time-Dependent CTSL Upregulation in HeLa Cells and Alveolospheres. *J Cell Biochem.* 2024 Sep;125(9):e30627. doi: 10.1002/jcb.30627. Epub 2024 Jul 7. PMID: 38971996.

ZBE:

Dobert JP, Bub S, Mächtel R, Janulienė D, Steger L, Regensburger M, Wilfling S, Chen J, Dejung M, Plötz S, Hehr U, Moeller A, Arnold P, Zunke F (2024) Activation and Purification of β -Glucocerebrosidase by Exploiting its Transporter LIMP-2 – Implications for Novel Treatment Strategies in Gaucher's and Parkinson's Disease. *Adv Sci* :e2401641. <https://doi.org/10.1002/advs.202401641>

Ibrahim AA, Ollenschläger M, Klebe S, Schüle R, Jeschonneck N, Kellner M, Loris E, Greinwalder T, Eskofier BM, Winkler J, Gaßner H, Regensburger M (2024) Mobile digital gait analysis captures effects of botulinum toxin in hereditary spastic paraplegia. *Eur J Neurol* 31(8):e16367. <https://doi.org/10.1111/ene.16367>



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Krumm L, Pozner T, Zagha N, Coras R, Arnold P, Tsaktanis T, Scherpelz K, Davis MY, Kaindl J, Stolzer I, Süß P, Khundadze M, Hübner CA, Riemenschneider MJ, Baets J, Günther C, Jayadev S, Rothhammer V, Krach F, Winkler J, Winner B, Regensburger M (2024a) Neuroinflammatory disease signatures in SPG11-related hereditary spastic paraplegia patients. *Acta Neuropathol* 147(1):28.

<https://doi.org/10.1007/s00401-023-02675-w>

Krumm L, Winkler J, Winner B, Regensburger M (2024) Plasma Neurofilaments: Potential Biomarkers of SPG11-Related Hereditary Spastic Paraplegia. *Mov Disord* 39(4):755–757.

<https://doi.org/10.1002/mds.29755>

Linse K, Weber C, Reilich P, Schöberl F, Boentert M, Petri S, Rödiger A, Posa A, Otto M, Wolf J, Zeller D, Brunkhorst R, Koch J, Hermann A, Großkreutz J, Schröter C, Groß M, Lingor P, Machetanz G, Semmler L, Dorst J, Lulé D, Ludolph A, Meyer T, Maier A, Metelmann M, Regensburger M, Winkler J, Schrank B, Kohl Z, Hagenacker T, Brakemeier S, Weyen U, Weiler M, Lorenzl S, Bublitx S, Weydt P, Grehl T, Kotterba S, Lapp H-S, Freigang M, Vidovic M, Aust E, Günther R (2024) Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis – protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pr* 6(1):34. <https://doi.org/10.1186/s42466-024-00328-1>

Mächtel R, Dobert J, Hehr U, Weiss A, Kettwig M, Laugwitz L, Groeschel S, Schmidt M, Arnold P, Regensburger M, Zünke F (2024) Late-onset Krabbe disease presenting as spastic paraplegia – implications of GCase and CTSB/D. *Ann Clin Transl Neurol* 11(7):1715–1731.

<https://doi.org/10.1002/acn3.52078>

Meyer T, Schumann P, Weydt P, Petri S, Weishaupt JH, Weyen U, Koch JC, Günther R, Regensburger M, Boentert M, Wiesenfarth M, Koc Y, Kolzarek F, Kettemann D, Norden J, Bernsen S, Elmas Z, Conrad J, Valkadinov I, Vidovic M, Dorst J, Ludolph AC, Hesebeck-Brinckmann J, Spittel S, Münch C, Maier A, Körtvélyessy P (2024) Clinical and patient-reported outcomes and neurofilament response during tofersen treatment in SOD1-related ALS—A multicenter observational study over 18 months. *Muscle Nerve* 70(3):333–345. <https://doi.org/10.1002/mus.28182>

Schneider Y, Gauer C, Andert M, Hoffmann A, Riemenschneider MJ, Krebs W, Chalmers N, Löttsch C, Naumann UJ, Xiang W, Rothhammer V, Beckervordersandforth R, Schlachetzki JCM, Winkler J (2024) Distinct forebrain regions define a dichotomous astrocytic profile in multiple system atrophy. *Acta Neuropathol Commun* 12(1):1. <https://doi.org/10.1186/s40478-023-01699-3>

Weishaupt JH, Körtvélyessy P, Schumann P, Valkadinov I, Weyen U, Hesebeck-Brinckmann J, Weishaupt K, Endres M, Andersen PM, Regensburger M, Dreger M, Koch JC, Conrad J, Meyer T (2024) Tofersen decreases neurofilament levels supporting the pathogenesis of the SOD1 p.D91A variant in amyotrophic lateral sclerosis patients. *Commun Med* 4(1):150. <https://doi.org/10.1038/s43856-024-00573-0>

Wiesenfarth M, Dorst J, Brenner D, Elmas Z, Parlak Ö, Uzelac Z, Kandler K, Mayer K, Weiland U, Hermann C, Schuster J, Freischmidt A, Müller K, Siebert R, Bachhuber F, Simak T, Günther K, Fröhlich E, Knehr A, Regensburger M, German A, Petri S, Grosskreutz J, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Hagenacker T, Weyen U, Günther R, Vidovic M, Jentsch M, Haarmeier T, Weydt P, Valkadinov I, Hesebeck-Brinckmann J, Conrad J, Weishaupt JH, Schumann P, Körtvélyessy P, Meyer T, Ruf WP, Witzel S, Senel M, Tumani H, Ludolph AC (2024a) Effects of tofersen treatment in patients with SOD1-ALS in a “real-world” setting – a 12-month multicenter cohort study from the German early access program. *eClinicalMedicine* 69:102495. <https://doi.org/10.1016/j.eclinm.2024.102495>



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Wiesenfarth M, Forouhideh-Wiesenfarth Y, Elmas Z, Parlak Ö, Weiland U, Herrmann C, Schuster J, Freischmidt A, Müller K, Siebert R, Günther K, Fröhlich E, Knehr A, Simak T, Bachhuber F, Regensburger M, Petri S, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Schumann P, Körtvélyessy P, Meyer T, Ruf WP, Witzel S, Tumani H, Brenner D, Dorst J, Ludolph AC (2024b) Clinical characterization of common pathogenic variants of SOD1-ALS in Germany. *J Neurol* 271(10):6667–6679.
<https://doi.org/10.1007/s00415-024-12564-1>

Wilfling S, Koch V, Gaßner H, Hehr U, Winkler J, Regensburger M (2024) 21-jährige Patientin mit progredienter Paraspastik bei infantiler Zerebralparese. *DGNeurologie* 7(5):380–384.
<https://doi.org/10.1007/s42451-024-00687-8>

Raschka T, Li Z, Gaßner H, Kohl Z, Jukic J, Marxreiter F, Fröhlich H (2024) Unraveling progression subtypes in people with Huntington's disease. *EPMA J* 15(2):275–287.
<https://doi.org/10.1007/s13167-024-00368-2>

Bernhardt AM, Nemati M, Boros FA, Hopfner F, Levin J, Mollenhauer B, Winkler J, Zerr I, Zunke F, Hoglinger G (2024), alpha-Synuclein Seed Amplification Assays from Blood-Based Extracellular Vesicles in Parkinson's Disease: An Evaluation of the Evidence. *Mov Disord* 39:1269-1271, 10.1002/mds.29923

Jensen I, Stiel S, Bebermeier S, Schrag A, Greten S, Doll-Lee J, Wegner F, Ye L, Heine J, Krey L, Hollerhage M, Suss P, Winkler J, Berg D, Paschen S, Tonges L, Gruber D, Gandor F, Jost WH, Kuhn AA, Claus I, Warnecke T, Pedrosa DJ, Eggers C, Trenkwalder C, Classen J, Schwarz J, Potter-Nerger M, Kassubek J, Schnitzler A, Hoglinger GU, Klietz M (2024), A Short Progressive Supranuclear Palsy Quality of Life Scale. *Mov Disord* 39:1602-1609, 10.1002/mds.29936

Rosh I, Tripathi U, Hussein Y, Rike WA, Djamus J, Shklyar B, Manole A, Houlden H, Winkler J, Gage FH, Stern S (2024), Synaptic dysfunction and extracellular matrix dysregulation in dopaminergic neurons from sporadic and E326K-GBA1 Parkinson's disease patients. *NPJ Parkinsons Dis* 10:38, 10.1038/s41531-024-00653-x

Meszaros L, Himmler M, Schneider Y, Arnold P, Dorje F, Schubert DW, Winkler J (2024), Sobetirome rescues alpha-synuclein-mediated demyelination in an in vitro model of multiple system atrophy. *Eur J Neurosci* 59:308-315.10.1111/ejn.16215

Gauer C, Battis K, Schneider Y, Florio JB, Mante M, Kim HY, Rissman RA, Hoffmann A, Winkler J (2024), CSF1R-mediated myeloid cell depletion shifts the ratio of motor cortical excitatory to inhibitory neurons in a multiple system atrophy model. *Exp Neurol* 374:114706, 10.1016/j.expneurol.2024.114706

ZEDER:

“Multidisciplinary Approach to Ectodermal Dysplasia” (book edited by Tadini, G., Wright, J.T., Hadj-Rabia, S., Schneider, H.), Springer/Nature, 2024

ZNE:

Krumm L, Pozner T, Zagha N, Coras R, Arnold P, Tsaktanis T, Scherpelz K, Davis MY, Kaendl J, Stolzer I, Süß P, Khundadze M, Hübner CA, Riemenschneider MJ, Baets J, Günther C, Jayadev S, Rothhammer V, Krach F, Winkler J, Winner B, Regensburger M (2024) Neuroinflammatory disease signatures in SPG11-



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

related hereditary spastic paraplegia patients. Acta Neuropathol 147(1):28. <https://doi.org/10.1007/s00401-023-02675-w>

Krumm L, Winkler J, Winner B, Regensburger M (2024) Plasma Neurofilaments: Potential Biomarkers of SPG11-Related Hereditary Spastic Paraplegia. Mov Disord 39(4):755–757. <https://doi.org/10.1002/mds.29755>

Linse K, Weber C, Reilich P, Schöberl F, Boentert M, Petri S, Rödiger A, Posa A, Otto M, Wolf J, Zeller D, Brunkhorst R, Koch J, Hermann A, Großkreutz J, Schröter C, Groß M, Lingor P, Machetanz G, Semmler L, Dorst J, Lulé D, Ludolph A, Meyer T, Maier A, Metelmann M, Regensburger M, Winkler J, Schrank B, Kohl Z, Hagenacker T, Brakemeier S, Weyen U, Weiler M, Lorenzl S, Bublit S, Weydt P, Grehl T, Kotterba S, Lapp H-S, Freigang M, Vidovic M, Aust E, Günther R (2024) Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis – protocol of a German multicentre study. Neurol Res Pr 6(1):34. <https://doi.org/10.1186/s42466-024-00328-1>

Meyer T, Schumann P, Weydt P, Petri S, Weishaupt JH, Weyen U, Koch JC, Günther R, Regensburger M, Boentert M, Wiesenfarth M, Koc Y, Kolzarek F, Kettemann D, Norden J, Bernsen S, Elmas Z, Conrad J, Valkadinov I, Vidovic M, Dorst J, Ludolph AC, Hesebeck-Brinckmann J, Spittel S, Münch C, Maier A, Körtvélyessy P (2024) Clinical and patient-reported outcomes and neurofilament response during tofersen treatment in SOD1-related ALS—A multicenter observational study over 18 months. Muscle Nerve 70(3):333–345. <https://doi.org/10.1002/mus.28182>

Weishaupt JH, Körtvélyessy P, Schumann P, Valkadinov I, Weyen U, Hesebeck-Brinckmann J, Weishaupt K, Endres M, Andersen PM, Regensburger M, Dreger M, Koch JC, Conrad J, Meyer T (2024) Tofersen decreases neurofilament levels supporting the pathogenesis of the SOD1 p.D91A variant in amyotrophic lateral sclerosis patients. Commun Med 4(1):150. <https://doi.org/10.1038/s43856-024-00573-0>

Wiesenfarth M, Dorst J, Brenner D, Elmas Z, Parlak Ö, Uzelac Z, Kandler K, Mayer K, Weiland U, Herrmann C, Schuster J, Freischmidt A, Müller K, Siebert R, Bachhuber F, Simak T, Günther K, Fröhlich E, Knehr A, Regensburger M, German A, Petri S, Grosskreutz J, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Hagenacker T, Weyen U, Günther R, Vidovic M, Jentsch M, Haarmerier T, Weydt P, Valkadinov I, Hesebeck-Brinckmann J, Conrad J, Weishaupt JH, Schumann P, Körtvélyessy P, Meyer T, Ruf WP, Witzel S, Senel M, Tumani H, Ludolph AC (2024) Effects of tofersen treatment in patients with SOD1-ALS in a “real-world” setting – a 12-month multicenter cohort study from the German early access program. eClinicalMedicine 69:102495. <https://doi.org/10.1016/j.eclinm.2024.102495>

Wiesenfarth M, Forouhideh-Wiesenfarth Y, Elmas Z, Parlak Ö, Weiland U, Herrmann C, Schuster J, Freischmidt A, Müller K, Siebert R, Günther K, Fröhlich E, Knehr A, Simak T, Bachhuber F, Regensburger M, Petri S, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Schumann P, Körtvélyessy P, Meyer T, Ruf WP, Witzel S, Tumani H, Brenner D, Dorst J, Ludolph AC (2024) Clinical characterization of common pathogenic variants of SOD1-ALS in Germany. J Neurol 271(10):6667–6679. <https://doi.org/10.1007/s00415-024-12564-1>

Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S, Uzelac Z, Hiebeler M, Thiele S, Walter MC, Weiler M, Kessler T, Freigang M, Lapp HS, Cordts I, Lingor P, Deschauer M, Hahn A, Martakis K, Steinbach R, Ilse B, Rödiger A, Bellut J, Nentwich J, Zeller D, Muhandes MT, Baum T, Christoph Koch J, Schrank B, Fischer S, Hermann A, Kamm C, Naegel S, Mensch A, Weber M, Neuwirth C, Lehmann HC, Wunderlich G, Stadler C, Tomforde M, George A, Groß M, Pechmann A, Kirschner J, Türk M, Schimmel M, Bernert G, Martin P, Rauscher C, Meyer Zu Hörste G, Baum P, Löscher W, Flotats-Bastardas M, Köhler C, Probst-Schendzielorz K, Goldbach S, Schara-Schmidt U, Müller-Felber W, Lochmüller H, von Velsen O; SMARtCARE Study Group; Kleinschnitz C, Ludolph AC, Hagenacker T. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Feb 6;39:100862. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.100862. PMID: 38361750; PMCID: PMC10864329.

Tan L, Zschüntzsch J, Meyer S, Stobbe A, Bruex H, Regensburger AP, Claßen M, Alves F, Jüngert J, Rother U, Li Y, Danko V, Lang W, Türk M, Schmidt S, Vorgerd M, Schlaffke L, Woelfle J, Hahn A, Mensch A, Winterholler M, Trollmann R, Heiß R, Wagner AL, Raming R, Knieling F. Non-invasive optoacoustic imaging of glycogen-storage and muscle degeneration in late-onset Pompe disease. *Nat Commun.* 2024 Sep 8;15(1):7843. doi: 10.1038/s41467-024-52143-6. PMID: 39245687; PMCID: PMC11381542.

Zeng R, Schlaeger S, Türk M, Baum T, Deschauer M, Janka R, Karampinos D, Kassubek J, Keller-Yamamura S, Kornblum C, Lehmann H, Lichtenstein T, Nagel AM, Reimann J, Rosenbohm A, Schlaffke L, Schmidt M, Schneider-Gold C, Schoser B, Trollmann R, Vorgerd M, Weber MA, Kirschke JS, Schmidt J. Expertenempfehlung zur Magnetresonanztomographie bei Muskelerkrankungen [Expert recommendations for magnetic resonance imaging of muscle disorders]. *Nervenarzt.* 2024 Aug;95(8):721-729. German. doi: 10.1007/s00115-024-01673-x. PMID: 38683354.

Weiß C, Becker LL, Friese J, Blaschek A, Hahn A, Illsinger S, Schwartz O, Bernert G, Hagen MV, Husain RA, Goldhahn K, Kirschner J, Pechmann A, Flotats-Bastardas M, Schreiber G, Schara U, Plecko B, Trollmann R, Horber V, Wilichowski E, Baumann M, Klein A, Eisenkölbl A, Köhler C, Stettner GM, Cirak S, Hasselmann O, Kaindl AM, Garbade SF, Johannsen J, Ziegler A; SMARTCARE and Swiss-Reg-NMD study group. Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene abeparvovec in children with spinal muscular atrophy in the D-A-CH-region: a population-based observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Oct 7;47:101092. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.101092.

Trollmann R, Johannsen J, Vill K, Köhler C, Hahn A, Illsinger S, Pechmann A, Hagen MV, Müller-Felber W. Postnatal management of preterm infants with spinal muscular atrophy: experience from German newborn screening. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Sep 26;19(1):353. doi: 10.1186/s13023-024-03362-z.

Schwartz O, Vill K, Pfaffenlehner M, Behrens M, Weiß C, Johannsen J, Friese J, Hahn A, Ziegler A, Illsinger S, Smitka M, von Moers A, Kölbel H, Schreiber G, Kaiser N, Wilichowski E, Flotats-Bastardas M, Husain RA, Baumann M, Köhler C, Trollmann R, Schwerin-Nagel A, Eisenkölbl A, Schimmel M, Flegler M, Kauffmann B, Wiegand G, Baumgartner M, Rauscher C, Cirak S, Gläser D, Bernert G, Hagenacker T, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Müller-Felber W, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Pechmann A; SMARTCARE study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr.* 2024 Jun 1;178(6):540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492.

Nedoschill E, Wagner AL, Danko V, Buehler A, Raming R, Jüngert J, Neurath MF, Waldner MJ, Rother U, Woelfle J, Trollmann R, Knieling F, Regensburger AP. Monitoring spinal muscular atrophy with three-dimensional optoacoustic imaging. *Med.* 2024 May 10;5(5):469-478.e3. doi: 10.1016/j.medj.2024.02.010.

Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Friese J, Goldbach S, Gross M, Günther R, Hahn A, Hagenacker T, Hauser E, Horber V, Illsinger S, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Koelbel H, Koehler C, Kolzter K, Lochmüller H, Ludolph A, Mensch A, Meyer Zu Hoerste G, Mueller M, Mueller-Felber W, Neuwirth C, Petri S, Probst-Schendzielorz K, Pühringer M, Steinbach R, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Schrank B, Schwartz O, Schlachter K, Schwerin-Nagel A, Schreiber G, Smitka M, Topakian R, Trollmann R, Tuerk M, Theophil M, Rauscher C, Vorgerd M, Walter MC, Weiler M, Weiss C, Wilichowski E, Wurster CD, Wunderlich G, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A; SMARTCARE study group. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol.* 2024 May;271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Träger AP, Günther JS, Raming R, Paulus LP, Lang W, Meyer A, Kempf J, Caranovic M, Li Y, Wagner AL, Tan L, Danko V, Trollmann R, Woelfle J, Klett D, Neurath MF, Regensburger AP, Eckstein M, Uter W, Uder M, Herrmann Y, Waldner MJ, Knieling F, Rother U. Hybrid ultrasound and single wavelength optoacoustic imaging reveals muscle degeneration in peripheral artery disease. *Photoacoustics*. 2023 Dec 2;35:100579. doi: 10.1016/j.pacs.2023.100579.

ZPSAE:

Kuemmerle-Deschner JB, Kallinich T, Henes J, Kortus-Götze B, Oommen PT, **Rech J, Krickau T**, Weller-Heinemann F, Horneff G, Janda A, Foeldvari I, Schuetz C, Dressler F, Borte M, Hufnagel M, Meier F, Fiene M, Andreica I, Weber-Arden J, Blank N. Long-term safety and effectiveness of canakinumab in patients with monogenic autoinflammatory diseases: results from the interim analysis of the RELIANCE registry. *RMD Open*. 2024 Feb 15;10(1):e003890. doi: 10.1136/rmdopen-2023-003890. PMID: 38360038; PMCID: PMC10875478.

Jürgen Rech; Georg Schett; Abdurrahman Tufan; Jasmin B. Kuemmerle-Deschner; Seza Özen; Koray Tascilar; Leonie Geck; **Tobias Krickau**; Ellen Cohen; Tatjana Welzel; Marcus Kuehn; Malena Vetterli Patient Experiences and Challenges in the Management of Autoinflammatory Diseases—Data from the International FMF & AID Global Association Survey Autoinflammatory Diseases—Data from the International FMF & AID Global Association Survey *J. Clin. Med.* 2024 2024, Volume 13, Issue 5, 1199

Topping J, Chang L, Nadat F, Poulter JA, Ibbotson A, Lara-Reyna S, Watson CM, Carter C, Pournara LP, Zernicke J, Ross RL, Cargo C, Lyons PA, Smith KGC, Del Galdo F, **Rech J**, Fautrel B, Feist E, McDermott MF, Savic S Characterization of Genetic Landscape and Novel Inflammatory Biomarkers in Patients With Adult-Onset Still's Disease. *ImmunAID Consortium.Arthritis Rheumatol*. 2024 Nov 4. doi: 10.1002/art.43054. Online ahead of print.PMID: 39492681

Kuemmerle-Deschner JB, Kallinich T, Henes J, Kortus-Götze B, Oommen PT, **Rech J, Krickau T**, Weller-Heinemann F, Horneff G, Janda A, Foeldvari I, Schuetz C, Dressler F, Borte M, Hufnagel M, Meier F, Fiene M, Andreica I, Weber-Arden J, Blank N. Long-term safety and effectiveness of canakinumab in patients with monogenic autoinflammatory diseases: results from the interim analysis of the RELIANCE registry. *RMD Open*. 2024 Feb 15;10(1):e003890. doi: 10.1136/rmdopen-2023-003890. PMID: 38360038; PMCID: PMC10875478.

Blank N, Kötter I, Schmalzing M, **Rech J**, Krause K, Köhler B, Kaudewitz D, Nitschke M, Haas CS, Lorenz HM, Krusche M. Clinical presentation and genetic variants in patients with autoinflammatory diseases: results from the German GARROD registry. *Rheumatol Int*. 2024 Feb;44(2):263-271. doi: 10.1007/s00296-023-05443-x. Epub 2023 Sep 25. PMID: 37747561; PMCID: PMC10796580.

ZSE:

Hammann N, Lenz D, Bianzano A, Husain RA, Forman E, Bernstein JA, Dattner T, Engelen M, Hanson-Kahn AK, Isidor B, Kotzaeridou U, Tietze A, Trollmann R, Weiß C, Wolffenbuttel BHR, Kölker S, Hoffmann GF, Crushell E, Staufner C, Mohr A, Harting I. MRI in LARS1 deficiency-Spectrum, patterns, and correlation with acute neurological deterioration. *J Inherit Metab Dis*. 2024 Jul 1. doi: 10.1002/jimd.12764.

Trollmann R, Johannsen J, Vill K, Köhler C, Hahn A, Illsinger S, Pechmann A, Hagen MV, Müller-Felber W. Postnatal management of preterm infants with spinal muscular atrophy: experience from German newborn screening. *Orphanet J Rare Dis*. 2024 Sep 26;19(1):353. doi: 10.1186/s13023-024-03362-



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Z.

Kern J, Böhringer J, Timmann D, Trollmann R, Stendel C, Kamm C, Röbl M, Santhanakumaran V, Groeschel S, Beck-Wödl S, Göricke S, Krägeloh-Mann I, Synofzik M. Clinical, Imaging, Genetic, and Disease Course Characteristics in Patients With GM2 Gangliosidosis. *Neurology*. 2024 Jan 9;102(1):e207898. doi: 10.1212/WNL.0000000000207898.

Hui Lu, Marvin Wenzel, Isabell Klinger, Stefan Kusnik, Dilbar Mammadova, Christoph Ostgathe, Tobias Steigleder, Regina Trollmann, Alexander Koelpin. Accurate Heart Rate Monitoring by Transfer Learning with CW Radar System. *Journal of Biomedical and Health Informatics*, 1st July 2024.

Briegel W, Wößner R, Trollmann R. Autoimmune Psychosis as a Differential Diagnosis of Primary Schizophreniform Psychosis in Children and Adolescents. *Z Kinder Jugendpsychiatr Psychother*. 2024 Dec 5. doi: 10.1024/1422-4917/a001003.

Mammadova D, Kraus C, Leis T, Popp B, Zweier C, Reis A, Trollmann R. Intrafamilial neurological phenotypic variability due to either biallelic or monoallelic pathogenic variants in CACNA1A. *Front Neurol*. 2024 Oct 2;15:1458109. doi: 10.3389/fneur.2024.1458109.

Mammadova D, Vecko J, Hofmann M, Schüssler SC, Deiters L, Canda A, Wieland AK, Gollwitzer S, Hamer H, Trollmann R. A single-center observational study on long-term neurodevelopmental outcomes in children with tuberous sclerosis complex. *Orphanet J Rare Dis*. 2023 Nov 9;18(1):349. doi: 10.1186/s13023-023-02959-0.

Regensburger AP, Wachter F, Denis L, Mandelbaum H, Schey F, Buehler A, Siebenlist G, Schwarz S, Schulz-Heise S, Rempel O, Trollmann R, Woelfle J, Jüngert J, Couture O, Reutter H, Hanslik G, Knieling F. Ultrasound Localization Microscopy for the Assessment of Microvascular Circulation in Ischemic Perinatal Stroke. *Stroke*. 2024 Oct 30. doi: 10.1161/STROKEAHA.124.048390.

Schader C, Schmidlechner T, Cornell S, Gerstl L, Trollmann R, Borggraefe I. Risk of behavioral disturbances in pediatric patients with epilepsy and mild to moderate cognitive impairment: A cross-sectional study. *Epileptic Disord*. 2024 Jul 6. doi: 10.1002/epd2.20263.

Schoeffl I, Raming R, Tratzky JP, Regensburger AP, Kraus C, Waellisch W, Trollmann R, Woelfle J, Dittrich S, Heiss R, Knieling F, Weigelt A. Cardiopulmonary function in paediatric post-COVID-19: a controlled clinical trial. *Eur J Pediatr*. 2024 Jan 9. doi: 10.1007/s00431-024-05421-w.

Tagsold D, Toni I, Trollmann R, Woelfle J, Gravou-Apostolatou C. The Use of Cannabinoids in Pediatric Palliative Care-A Retrospective Single-Center Analysis. *Children (Basel)*. 2024 Feb 11;11(2):234. doi: 10.3390/children11020234.

Schmid CM, Gregor A, Ruiz A, Manso Bazús C, Herman I, Ammouri F, Kotzaeridou U, McNiven V, Dupuis L, Steindl K, Begemann A, Rauch A, Suter AA, Isidor B, Mercier S, Nizon M, Cogné B, Deb W, Besnard T, Haack TB, Falb RJ, Müller AJ, Linden T, Haldeman-Englert CR, Ockeloen CW, Mattioli F, Reymond A, Ibrahim N, Naz S, Lacaze E, Bassetti JA, Hoefele J, Brunet T, Riedhammer KM, Elloumi HZ, Person R, Zou F, Kahle JJ, Cremer K, Schmidt A, Delrue MA, Almeida PM, Ramos F, Srivastava S, Quinlan A, Robertson S, Manka E, Kuechler A, Spranger S, Nowaczyk MJM, Elshafie RM, Alsharhan H, Hillman PR, Dunnington LA, Braakman HMH, McKee S, Moresco A, Ignat AD, Newbury-Ecob R, Banneau G, Patat O, Kuerbitz J, Rzuclido S, Sell SS, Gordon P, Schuhmann S, Reis A, Halleb Y, Stoeva R, Keren B, Al Masseri Z, Tümer Z, Hammer-Hansen S, Krüger Sølyst S, Steigerwald CG, Abreu NJ, Faust H, Müller-Nedebock A, Tran Mau-Them F, Sticht H, Zweier C. Further delineation of the SCAF4-associated neurodevelopmental disorder. *Eur J Hum Genet*. 2024 Dec 12. doi: 10.1038/s41431-024-01760-2.

Bosch E, Güse E, Kirchner P, Winterpacht A, Walther M, Alders M, Kerkhof J, Ekici AB, Sticht H, Sadikovic B, Reis A, Vasileiou G. The missing link: ARID1B non-truncating variants causing Coffin-Siris syndrome due to protein aggregation. *Hum Genet*. 2024 Aug;143(8):965-978. doi: 10.1007/s00439-024-02688-9. Epub 2024 Jul 19. PMID: 39028335; PMCID: PMC11303441. Carpentieri G, Cecchetti S, Bocchinfuso G, Radio FC, Leoni C, Onesimo R, Calligari P, Pietrantoni A, Ciolfi A, Ferilli M, Calderan C, Cappuccio G, Martinelli S, Messina E, Caputo V, Hüffmeier U, Mignot C, Auvin S, Capri Y, Lourenco CM, Russell BE,



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Neustad A, Brunetti Pierri N, Keren B, Reis A, Cohen JS, Heidlebaugh A, Smith C, Thiel CT, Salvati L, Zampino G, Campeau PM, Stella L, Tartaglia M, Flex E. Dominantly acting variants in ATP6V1C1 and ATP6V1B2 cause a multisystem phenotypic spectrum by altering lysosomal and/or autophagosome function. *HGG Adv.* 2024 Oct 10;5(4):100349. doi: 10.1016/j.xhgg.2024.100349.

Rots D, Bouman A, Yamada A, Levy M, Dingemans AJM, de Vries BBA, Ruiterkamp-Versteeg M, de Leeuw N, Ockeloen CW, Pfundt R, de Boer E, Kummeling J, van Bon B, van Bokhoven H, Kasri NN, Venselaar H, Alders M, Kerkhof J, McConkey H, Kuechler A, Elffers B, van Beeck Calkoen R, Hofman S, Smith A, Valenzuela MI, Srivastava S, Frazier Z, Maystadt I, Piscopo C, Merla G, Balasubramanian M, Santen GWE, Metcalfe K, Park SM, Pasquier L, Banka S, Donnai D, Weisberg D, Strobl-Wildemann G, Wagemans A, Vreeburg M, Baralle D, Foulds N, Scurr I, Brunetti-Pierri N, van Hagen JM, Bijlsma EK, Hakonen AH, Courage C, Genevieve D, Pinson L, Forzano F, Deshpande C, Kluskens ML, Welling L, Plomp AS, Vanhoutte EK, Kalsner L, Hol JA, Putoux A, Lazier J, Vasudevan P, Ames E, O'Shea J, Lederer D, Fleischer J, O'Connor M, Pauly M, Vasileiou G, Reis A, Kiraly-Borri C, Bouman A, Barnett C, Nezarati M, Borch L, Beunders G, Özcan K, Miot S, Volker-Touw CML, van Gassen KLI, Cappuccio G, Janssens K, Mor N, Shomer I, Dominissini D, Tedder ML, Muir AM, Sadikovic B, Brunner HG, Vissers LELM, Shinkai Y, Kleefstra T. Comprehensive EHMT1 variants analysis broadens genotype-phenotype associations and molecular mechanisms in Kleefstra syndrome. *Am J Hum Genet.* 2024 Aug 8;111(8):1605-1625. doi: 10.1016/j.ajhg.2024.06.008.

Rots D, Bouman A, Yamada A, Levy M, Dingemans AJM, de Vries BBA, Ruiterkamp-Versteeg M, de Leeuw N, Ockeloen CW, Pfundt R, de Boer E, Kummeling J, van Bon B, van Bokhoven H, Kasri NN, Venselaar H, Alders M, Kerkhof J, McConkey H, Kuechler A, Elffers B, van Beeck Calkoen R, Hofman S, Smith A, Valenzuela MI, Srivastava S, Frazier Z, Maystadt I, Piscopo C, Merla G, Balasubramanian M, Santen GWE, Metcalfe K, Park SM, Pasquier L, Banka S, Donnai D, Weisberg D, Strobl-Wildemann G, Wagemans A, Vreeburg M, Baralle D, Foulds N, Scurr I, Brunetti-Pierri N, van Hagen JM, Bijlsma EK, Hakonen AH, Courage C, Genevieve D, Pinson L, Forzano F, Deshpande C, Kluskens ML, Welling L, Plomp AS, Vanhoutte EK, Kalsner L, Hol JA, Putoux A, Lazier J, Vasudevan P, Ames E, O'Shea J, Lederer D, Fleischer J, O'Connor M, Pauly M, Vasileiou G, Reis A, Kiraly-Borri C, Bouman A, Barnett C, Nezarati M, Borch L, Beunders G, Özcan K, Miot S, Volker-Touw CML, van Gassen KLI, Cappuccio G, Janssens K, Mor N, Shomer I, Dominissini D, Tedder ML, Muir AM, Sadikovic B, Brunner HG, Vissers LELM, Shinkai Y, Kleefstra T. Comprehensive EHMT1 variants analysis broadens genotype-phenotype associations and molecular mechanisms in Kleefstra syndrome. *Am J Hum Genet.* 2024 Aug 8;111(8):1605-1625. doi: 10.1016/j.ajhg.2024.06.008.

Layo-Carris DE, Lubin EE, Sangree AK, Clark KJ, Durham EL, Gonzalez EM, Smith S, Angireddy R, Wang XM, Weiss E, Toutain A, Mendoza-Londono R, Dupuis L, Damseh N, Velasco D, Valenzuela I, Codina-Solà M, Ziats C, Have J, Clarkson K, Steel D, Kurian M, Barwick K, Carrasco D, Dagli AI, Nowaczyk MJM, Hančárová M, Bendová Š, Prchalova D, Sedláček Z, Baxová A, Nowak CB, Douglas J, Chung WK, Longo N, Platzer K, Klöckner C, Averdunk L, Wiczorek D, Krey I, Zweier C, Reis A, Balci T, Simon M, Kroes HY, Wiesener A, Vasileiou G, Marinakis NM, Veltra D, Sofocleous C, Kosma K, Traeger Synodinos J, Voudris KA, Vuillaume ML, Gueguen P, Derive N, Colin E, Battault C, Au B, Delatycki M, Wallis M, Gallacher L, Majdoub F, Smal N, Weckhuysen S, Schoonjans AS, Kooy RF, Meuwissen M, Cocanougher BT, Taylor K, Pizoli CE, McDonald MT, James P, Roeder ER, Littlejohn R, Borja NA, Thorson W, King K, Stoeva R, Suerink M, Nibbeling E, Baskin S, L E Guyader G, Kaplan J, Muss C, Carere DA, Bhoj EJK, Bryant LM. Expanded phenotypic spectrum of neurodevelopmental and neurodegenerative disorder Bryant-Li-Bhoj syndrome with 38 additional individuals. *Eur J Hum Genet.* 2024 Aug;32(8):928-937. doi: 10.1038/s41431-024-01610-1. Erratum in: *Eur J Hum Genet.* 2024 Aug;32(8):1032. doi: 10.1038/s41431-024-01659-y.

Pauly M, Krumbiegel M, Trumpp S, Braig S, Rupprecht T, Kraus C, Uebe S, Reis A, Vasileiou G. Severe manifestation of Rauch-Azzarello syndrome associated with biallelic deletion of CTNND2. *Clin Genet.* 2024 Aug;106(2):180-186. doi: 10.1111/cge.14532.

van der Sluijs PJ, Gösgens M, Dingemans AJM, Striano P, Riva A, Mignot C, Faudet A, Vasileiou G, Walther M, Schrier Vergano SA, Alders M, Alkuraya FS, Alorainy I, Alsaif HS, Anderlid B, Bache I, van



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Beek I, Blanluet M, van Bon BW, Brunet T, Brunner H, Carriero ML, Charles P, Chatron N, Coccia E, Dubourg C, Earl RK, Eichler EE, Faivre L, Foulds N, Graziano C, Guerrot AM, Hashem MO, Heide S, Heron D, Hickey SE, Hopman SMJ, Kattentidt-Mouravieva A, Kerkhof J, Klein Wassink-Ruiter JS, Kurtz-Nelson EC, Kušíková K, Kvarnung M, Lecoquierre F, Leszinski GS, Loberti L, Magoulas PL, Mari F, Maystadt I, Merla G, Milunsky JM, Moortgat S, Nicolas G, Leary MO', Odent S, Ozmore JR, Parbhoo K, Pfundt R, Piccione M, Pinto AM, Popp B, Putoux A, Rehm HL, Reis A, Renieri A, Rosenfeld JA, Rossi M, Salzano E, Saugier-Verber P, Seri M, Severi G, Sonmez FM, Strobl-Wildemann G, Stuurman KE, Uctepe E, Van Esch H, Vitetta G, de Vries BBA, Wahl D, Wang T, Zacher P, Heitink KR, Ropers FG, Steenbeek D, Rybak T, Santen GWE. ARID1B-related disorder in 87 adults: Natural history and self-sustainability. *Genet Med Open*. 2024 Jul 23;2:101873. doi: 10.1016/j.gimo.2024.101873.

Chiu C, Kuchler A, Depienne C, Preuße C, Marina AD, Reis A, Kaiser FJ, Nolte K, Hentschel A, Scharschmidt U, Kölbel H, Roos A. Skeletal muscle vulnerability in a child with Pitt-Hopkins syndrome. *Skelet Muscle*. 2024 Jul 18;14(1):15. doi: 10.1186/s13395-024-00348-0.

Karayol R, Borroto MC, Haghshenas S, Namasivayam A, Reilly J, Levy MA, Relator R, Kerkhof J, McConkey H, Shvedunova M, Petersen AK, Magnussen K, Zweier C, Vasileiou G, Reis A, Savatt JM, Mulligan MR, Bicknell LS, Poke G, Abu-El-Haija A, Duis J, Hannig V, Srivastava S, Barkoudah E, Hauser NS, van den Born M, Hamiel U, Henig N, Baris Feldman H, McKee S, Krapels IPC, Lei Y, Todorova A, Yordanova R, Atemin S, Rogac M, McConnell V, Chassevent A, Barañano KW, Shashi V, Sullivan JA, Peron A, Iascone M, Canevini MP, Friedman J, Reyes IA, Kierstein J, Shen JJ, Ahmed FN, Mao X, Almoguera B, Blanco-Kelly F, Platzer K, Treu AB, Quilichini J, Bourgois A, Chatron N, Januel L, Rougeot C, Carere DA, Monaghan KG, Rousseau J, Myers KA, Sadikovic B, Akhtar A, Campeau PM. MSL2 variants lead to a neurodevelopmental syndrome with lack of coordination, epilepsy, specific dysmorphisms, and a distinct epismature. *Am J Hum Genet*. 2024 Jul 11;111(7):1330-1351. doi: 10.1016/j.ajhg.2024.05.001.

Ha T, Morgan A, Bartos MN, Beatty K, Cogné B, Braun D, Gerber CB, Gaspar H, Kopps AM, Rieubland C, Hurst ACE, Amor DJ, Nizon M, Pasquier L, Pfundt R, Reis A, Siu VM, Tessarech M, Thompson ML, Vincent M, de Vries BBA, Walsh MB, Wechsler SB, Zweier C, Schnur RE, Guillen Sacoto MJ, Margot H, Masotto B, Palafoll MIV, Nawaz U, Voineagu I, Slavotinek A. De novo variants predicting haploinsufficiency for DIP2C are associated with expressive speech delay. *Am J Med Genet A*. 2024 Jul;194(7):e63559. doi: 10.1002/ajmg.a.63559.

Albuainain F, Shi Y, Lor-Zade S, Hüffmeier U, Pauly M, Reis A, Faivre L, Maraval J, Bruel AL, Them FTM, Haack TB, Grasshoff U, Horber V, Schot R, van Slegtenhorst M, Wilke M, Barakat TS. Confirmation and expansion of the phenotype of the TCEAL1-related neurodevelopmental disorder. *Eur J Hum Genet*. 2024 Mar;32(3):350-356. doi: 10.1038/s41431-023-01530-6.

Schmetz A, Lüdecke HJ, Surowy H, Sivalingam S, Bruel AL, Caumes R, Charles P, Chatron N, Chrzanowska K, Codina-Solà M, Colson C, Cuscó I, Denommé-Pichon AS, Edery P, Faivre L, Green A, Heide S, Hsieh TC, Hustinx A, Kleinendorst L, Knopp C, Kraft F, Krawitz PM, Lasa-Aranzasti A, Lesca G, López-González V, Maraval J, Mignot C, Neuhaus T, Netzer C, Oehl-Jaschkowitz B, Petit F, Philippe C, Posmyk R, Putoux A, Reis A, Sánchez-Soler MJ, Suh J, Tkemaladze T, Tran Mau Them F, Travessa A, Trujillano L, Valenzuela I, van Haelst MM, Vasileiou G, Vincent-Delorme C, Walther M, Verde P, Bramswig NC, Wieczorek D. Delineation of the adult phenotype of Coffin-Siris syndrome in 35 individuals. *Hum Genet*. 2024 Jan;143(1):71-84. doi: 10.1007/s00439-023-02622-5.

ZSI:

Harnessing the potential of CAR-T cell in lupus treatment: From theory to practice. Alsuliman T, Marjanovic Z, Rimar D, Tarte K, Avcin T, Hagen M, Schett G, Farge D. *Autoimmun Rev*. 2024 Dec;23(12):103687.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Advancements and challenges in CAR T cell therapy in autoimmune diseases. Schett G, Müller F, Taubmann J, Mackensen A, Wang W, Furie RA, Gold R, Haghighi A, Merkel PA, Caricchio R, D'Agostino MA, Locatelli F, June CH, Mougiakakos D. Nat Rev Rheumatol. 2024 Sep;20(9):531-544.

CAR T-cell therapy in rheumatology-What we know so far?. Hagen M, Wirsching A, Bohr D, Taubmann J, Müller F, Mackensen A, Grieshaber-Bouyer R, Schett G. Z Rheumatol. 2024 Aug;83(6):485-491.

CAR T-cells in autoimmunity: game changer or stepping stone? Mougiakakos D, Meyer E, Schett G. Blood. 2024 Dec 19; blood.2024025413.

Treatment of CNS systemic lupus erythematosus with CD19 CAR T cells. Hagen M, Müller F, Wirsching A, Kharboul S, Spörl S, Aigner M, Völkl S, Köhler B, Dörfler A, Grieshaber-Bouyer R, Mackensen A, Schett G. Lancet. 2024 Nov 30;404(10468):2158-2160.

CAR T cells in autoimmune disease: On the road to remission. Schett G, June CH. Immunity. 2024 Dec 10;57(12):2705-2709.

CD19-targeting CAR T-cell therapy in patients with diffuse systemic sclerosis: a case series. Auth J, Müller F, Völkl S, Bayerl N, Distler JHW, Tur C, Raimondo MG, Chenguiti Fakhouri S, Atzinger A, Coppers B, Eckstein M, Liphardt AM, Bäuerle T, Tascilar K, Aigner M, Kretschmann S, Wirsching A, Taubmann J, Hagen M, Györfi AH, Kharboul S, Krickau T, Dees C, Spörl S, Rothe T, Harrer T, Bozec A, Grieshaber-Bouyer R, Fuchs F, Kuwert T, Berking C, Horch RE, Uder M, Mackensen A, Schett G, Bergmann C. Lancet Rheumatol. 2024 Nov 11;S2665-9913(24)00282-0.

CD19-CAR T-cell therapy induces deep tissue depletion of B cells. Tur C, Eckstein M, Velden J, Rauber S, Bergmann C, Auth J, Bucci L, Corte G, Hagen M, Wirsching A, Grieshaber-Bouyer R, Reis P, Kittan N, Wacker J, Rius Rigau A, Ramming A, D'Agostino MA, Hartmann A, Müller F, Mackensen A, Bozec A, Schett G, Raimondo MG. Ann Rheum Dis. 2024 Sep 11;ard-2024-226142.

Advancements and challenges in CAR T cell therapy in autoimmune diseases. Schett G, Müller F, Taubmann J, Mackensen A, Wang W, Furie RA, Gold R, Haghighi A, Merkel PA, Caricchio R, D'Agostino MA, Locatelli F, June CH, Mougiakakos D. Nat Rev Rheumatol. 2024 Sep;20(9):531-544.

Selective CAR T cell-mediated B cell depletion suppresses IFN signature in SLE. Wilhelm A, Chambers D, Müller F, Bozec A, Grieshaber-Bouyer R, Winkler T, Mougiakakos D, Mackensen A, Schett G, Krönke G. JCI Insight. 2024 May 9;9(12):e179433.

CAR T-cell therapy rescues adolescent with rapidly progressive lupus nephritis from haemodialysis. Krickau T, Naumann-Bartsch N, Aigner M, Kharboul S, Kretschmann S, Spoerl S, Vasova I, Völkl S, Woelfle J, Mackensen A, Schett G, Metzler M, Müller F. Lancet. 2024 Apr 27;403(10437):1627-1630.

CD19 CAR T-Cell Therapy in Autoimmune Disease - A Case Series with Follow-up. Müller F, Taubmann J, Bucci L, Wilhelm A, Bergmann C, Völkl S, Aigner M, Rothe T, Minopoulou I, Tur C, Knitza J, Kharboul S, Kretschmann S, Vasova I, Spoerl S, Reimann H, Munoz L, Gerlach RG, Schäfer S, Grieshaber-Bouyer R, Korganow AS, Farge-Bancel D, Mougiakakos D, Bozec A, Winkler T, Krönke G, Mackensen A, Schett G. N Engl J Med. 2024 Feb 22;390(8):687-700.

CD19 Chimeric Antigen Receptor T Cell Treatment: Unraveling the Role of B Cells in Systemic Lupus Erythematosus. Taubmann J, Müller F, Yalcin Mutlu M, Völkl S, Aigner M, Bozec A, Mackensen A, Grieshaber-Bouyer R, Schett G. Arthritis Rheumatol. 2024 Apr;76(4):497-504.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

BCMA-Targeted T-Cell-Engager Therapy for Autoimmune Disease. Hagen M, Bucci L, Böltz S, Nöthling DM, Rothe T, Anoshkin K, Raimondo MG, Tur C, Wirsching A, Wacker J, Düsing C, Distler JHW, Kuwert T, Bozec A, Ramming A, Schett G, Grieshaber-Bouyer R. *N Engl J Med*. 2024 Sep 5;391(9):867-869.

Bispecific T cell engager therapy for refractory rheumatoid arthritis. Bucci L, Hagen M, Rothe T, Raimondo MG, Fagni F, Tur C, Wirsching A, Wacker J, Wilhelm A, Auger JP, Pachowsky M, Eckstein M, Alivernini S, Zoli A, Krönke G, Uderhardt S, Bozec A, D'Agostino MA, Schett G, Grieshaber-Bouyer R. *Nat Med*. 2024 Jun;30(6):1593-1601.

Mutual Amplification of GLI2/Hedgehog and Transcription Factor JUN/AP-1 Signaling in Fibroblasts in Systemic Sclerosis: Potential Implications for Combined Therapies. Bergmann C, Chenguiti Fakhouri S, Trinh-Minh T, Filla T, Rius Rigau A, Ekici AB, Merlevede B, Hallenberger L, Zhu H, Dees C, Matei AE, Auth J, Györfi AH, Zhou X, Rauber S, Bozec A, Dickel N, Liang C, Kunz M, Schett G, Distler JHW. *Arthritis Rheumatol*. 2025 Jan;77(1):92-98. doi: 10.1002/art.42979. Epub 2024 Oct 20. PMID: 39187464; PMCID: PMC11684997.

Disturbed spatial WNT activation - a potential driver of the reticularized skin phenotype in Systemic Sclerosis (SSc). Chenguiti Fakhouri S, Zhu H, Li YN, Ronicke M, Rigau AR, Dees C, Konstantinidis L, Schmid R, Matei AE, Eckstein M, Geppert C, Ludolph I, Kreuter A, Sticherling M, Berking C, Horch RE, Schett G, Distler JHW, Bergmann C. *Arthritis Rheumatol*. 2024 Dec 25. doi: 10.1002/art.43094. Epub ahead of print. PMID: 39722197.

Magnesium Disorders. Manger B, Schett G. *N Engl J Med*. 2024 Aug 15;391(7):668-669.

Bessel's disease-the first report of an IgG4-related disorder. Manger B, Schett G. *Z Rheumatol*. 2024 Oct;83(8):661-663.

Castleman's disease in the rheumatological practice. Schmalzing M, Sander O, Seidl M, Marks R, Blank N, Kötter I, Tiemann M, Backhaus M, Manger B, Hübel K, Müller-Ladner U, Henes J. *Z Rheumatol*. 2024 Dec;83(Suppl 3):289-298.

ZSUFB:

Marcou M, Apel H, **Wullich B**, **Hirsch-Koch K**. Kindernierentransplantation bei komplexen urogenitalen Fehlbildungen – was gibt es zu beachten? [Kidney transplantation in children with complex urogenital malformations-what should be considered?]. *Urologie*. 2024 Apr;63(4):351-356. German. doi: 10.1007/s00120-024-02289-4. Epub 2024 Feb 7. PMID: 38324034.

Frank F, **Wullich B**, **Hirsch-Koch K**, **Marcou M**. The utilization of a spare ureter to create a continent catheterizable channel to the bladder in pediatric patients. *J Pediatr Urol*. 2025 Jan 10:S1477-5131(25)00008-7. doi: 10.1016/j.jpuro.2025.01.007. Epub ahead of print. PMID: 39848881.

de Blaauw I, Stenström P, Yamataka A, Miyake Y, **Reutter H**, Midrio P, Wood R, Grano C, Pakarinen M. Anorectal malformations. *Nat Rev Dis Primers*. 2024 Nov 21;10(1):88. doi: 10.1038/s41572-024-00574-2. PMID: 39572572.

Mingardo E, Kalanithy JC, Dworschak G, Ishorst N, Yilmaz Ö, Lindenberg T, Hollstein R, Felger T, Angrand PO, **Reutter H**, Odermatt B. EZH2 specifically regulates ISL1 during embryonic urinary tract formation. *Sci Rep*. 2024 Oct 2;14(1):22909. doi: 10.1038/s41598-024-74303-w. PMID: 39358471; PMCID: PMC11447050.



Qualitätsbericht entsprechend der Zentrums-Regelungen des G-BA

Ebach F, Wagner P, Stein R, Dolscheid-Pommerich R, **Reutter H, Hilger AC**. Familial congenital lower urinary tract obstruction (LUTO) suggested by screening for lower urinary tract dysfunction in parents of patients: A descriptive study. *Health Sci Rep*. 2024 Mar 21;7(3):e1935. doi: 10.1002/hsr2.1935. PMID: 38524771; PMCID: PMC10957716.

Stegmann JD, Kalanithy JC, Dworschak GC, Ishorst N, Mingardo E, Lopes FM, Ho YM, Grote P, Lindenberg TT, Yilmaz Ö, Channab K, Seltzsam S, Shril S, Hildebrandt F, Boschann F, Heinen A, Jolly A, Myers K, McBride K, Bekheirnia MR, Bekheirnia N, Scala M, Morleo M, Nigro V, Torella A; TUDP consortium; Pinelli M, Capra V, Accogli A, Maitz S, Spano A, Olson RJ, Klee EW, Lanpher BC, Jang SS, Chae JH, Steinbauer P, Rieder D, Janecke AR, Vodopiutz J, Vogel I, Blechingberg J, Cohen JL, Riley K, Klee V, Walsh LE, Begemann M, Elbracht M, Eggermann T, Stoppe A, Stuurman K, van Slegtenhorst M, Barakat TS, Mulhern MS, Sands TT, Cytrynbaum C, Weksberg R, Isidori F, Pippucci T, Severi G, Montanari F, Kruer MC, Bakhtiari S, Darvish H, **Reutter H**, Hagelueken G, Geyer M, Woolf AS, Posey JE, Lupski JR, Odermatt B, **Hilger AC**. Bi-allelic variants in CELSR3 are implicated in central nervous system and urinary tract anomalies. *NPJ Genom Med*. 2024 Mar 1;9(1):18. doi: 10.1038/s41525-024-00398-9. PMID: 38429302; PMCID: PMC10907620.

Hageman IC, Midrio P, van der Steeg HJJ, Jenetzky E, Iacobelli BD, Morandi A, Sloots CEJ, Schmiedeke E, Broens PMA, Fascetti Leon F, Çavuşoğlu YH, Gorter RR, Trajanovska M, King SK, Aminoff D, Schwarzer N, Haanen M, de Blaauw I, van Rooij IALM; **ARM-Net Consortium**. The European Anorectal Malformation Network (ARM-Net) patient registry: 10-year review of clinical and surgical characteristics. *Br J Surg*. 2024 Jan 31;111(2):znae019. doi: 10.1093/bjs/znae019. PMID: 38364059; PMCID: PMC10870250.

ZTS:

Briegel W, Wößner R, Trollmann R. Autoimmune Psychosis as a Differential Diagnosis of Primary Schizophreniform Psychosis in Children and Adolescents. *Z Kinder Jugendpsychiatr Psychother*. 2024 Dec 5. doi: 10.1024/1422-4917/a001003.

Hui Lu, Marvin Wenzel, Isabell Klinger, Stefan Kusnik, Dilbar Mammadova, Christoph Ostgathe, Tobias Steigleder, Regina Trollmann, Alexander Koelpin. Accurate Heart Rate Monitoring by Transfer Learning with CW Radar System. *Journal of Biomedical and Health Informatics*, 1st July 2024.

Schader C, Schmidlechner T, Cornell S, Gerstl L, Trollmann R, Borggraeve I. Risk of behavioral disturbances in pediatric patients with epilepsy and mild to moderate cognitive impairment: A cross-sectional study. *Epileptic Disord*. 2024 Jul 6. doi: 10.1002/epd2.20263.

Hammann N, Lenz D, Bianzano A, Husain RA, Forman E, Bernstein JA, Dattner T, Engelen M, Hanson-Kahn AK, Isidor B, Kotzaeridou U, Tietze A, Trollmann R, Weiß C, Wolffenbuttel BHR, Kölker S, Hoffmann GF, Crushell E, Staufner C, Mohr A, Harting I. MRI in LARS1 deficiency-Spectrum, patterns, and correlation with acute neurological deterioration. *J Inherit Metab Dis*. 2024 Jul 1. doi: 10.1002/jimd.12764.

Kern J, Böhringer J, Timmann D, Trollmann R, Stendel C, Kamm C, Röbl M, Santhanakumaran V, Groeschel S, Beck-Wödl S, Göricke S, Krägeloh-Mann I, Synofzik M. Clinical, Imaging, Genetic, and Disease Course Characteristics in Patients With GM2 Gangliosidosis. *Neurology*. 2024 Jan 9;102(1):e207898. doi: 10.1212/WNL.0000000000207898.

Mammadova D, Kraus C, Leis T, Popp B, Zweier C, Reis A, Trollmann R. Intrafamilial neurological phenotypic variability due to either biallelic or monoallelic pathogenic variants in CACNA1A. *Front Neurol*. 2024 Oct 2;15:1458109. doi: 10.3389/fneur.2024.1458109.

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

Mammadova D, Vecko J, Hofmann M, Schüssler SC, Deiters L, Canda A, Wieland AK, Gollwitzer S, Hamer H, Trollmann R. A single-center observational study on long-term neurodevelopmental outcomes in children with tuberous sclerosis complex. Orphanet J Rare Dis. 2023 Nov 9;18(1):349. doi: 10.1186/s13023-023-02959

Zentrumsleitung:

Freigabedatum:

Beate Winner

05. Juni 2025
