

Jahresbericht

Zentrum für Seltene Erkrankungen –
Referenzzentrum Nordbayern

(ZESE)

am Universitätsklinikum

Würzburg

2022

Inhaltsverzeichnis

1. Struktur des Zentrums für seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern und seiner Netzwerkpartner	3
2. Entwicklungen im ZESE 2022.....	6
a. Fallzahlentwicklung	6
b. Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe	6
c. Netzwerke	6
d. Selektivvertrag TRANSLATE-NAMSE (Exomdiagnostik).....	7
e. Drittmittelprojekte	7
3. Besondere Aufgaben	8
a. Standard-Operating Procedures (SOPs)	9
b. Fallkonferenzen	13
c. Prozesse / Maßnahmen zur Qualitätssicherung	13
e. Fallzahlen und Fallbearbeitung am Typ A-Zentrum	17
4. Anzahl und Beschreibung der (mit-)gestalteten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen des ZESE und seiner Typ B-Zentren im Jahr 2022	17
5. Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen	22
6. Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen	22
7. Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren 2022 mitgearbeitet haben (nur Leitlinien in Entwicklung).....	22
8. Nennung der Studien zu seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt.....	24
9. Publikationen, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren mitgearbeitet haben	30

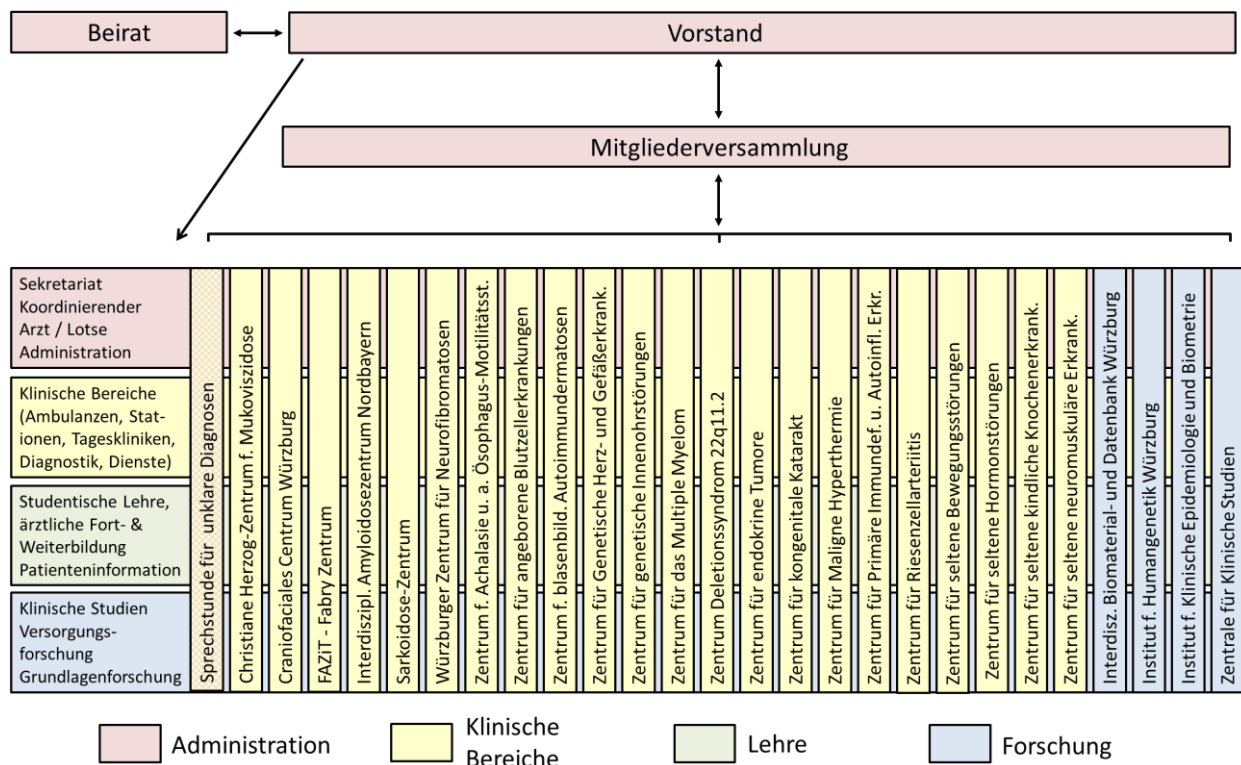
Ausschließlich zum Zweck der besseren Lesbarkeit wird auf die geschlechtsspezifische Schreibweise verzichtet. Alle personenbezogenen Bezeichnungen in diesem Dokument sind somit geschlechtsneutral zu verstehen.

1. Struktur des Zentrums für seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern und seiner Netzwerkpartner

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen - Referenzzentrum Nordbayern (ZESE) ist eine Einrichtung des Universitätsklinikums Würzburg (UKW). Das Zentrum bietet eine zentrale Anlaufstelle für Anfragen von Betroffenen und Behandlern, die zum einen hilft, bei bekannter Diagnose den richtigen Experten bzw. die richtige Einrichtung zur Behandlung der Erkrankung zu finden, zum anderen aber auch für Patienten mit unklaren Diagnosen zur weiteren Abklärung. Dem Zentrum sind krankheits-(gruppen-) spezifische Fachzentren zugeordnet. Weiterhin unterstützt das Zentrum in Kooperation mit anderen Einrichtungen des Universitätsklinikums Würzburg und der Universität Forschungsvorhaben und beteiligt sich an studentischer Lehre sowie ärztlicher Fort- und Weiterbildung. Eine enge Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe ist uns auf allen Ebenen sehr wichtig. 2022 wurde als weiteres Typ B-Zentrum das Zentrum für Riesenzellarteriitis (ZeRi). Es gibt damit jetzt insgesamt 22 Typ B-Zentren am ZESE. Die Struktur des Zentrums für Seltene Erkrankungen - Referenzzentrum Nordbayern 2022 ist in Abbildung 1 dargestellt.

Abbildung 1) Organigramm des Zentrums für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern am Universitätsklinikum Würzburg (Stand 31.12.2022)

Organigramm ZESE – Stand 31.12.2022



Beteiligte Einrichtungen

Die folgenden Kliniken, Institute und Einrichtungen in Würzburg sind eng mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern verbunden:

Kliniken:

- Klinik und Poliklinik für Anästhesiologie
- Klinik und Poliklinik für Allgemein- und Viszeralchirurgie, Gefäß- und Kinderchirurgie
- Klinik und Poliklinik für Unfall- Hand-, Plastische und Wiederherstellungschirurgie
- Klinik für Thorax-, Herz- und Thorakale Gefäßchirurgie
- Klinik und Poliklinik für Urologie und Kinderurologie
- Neurochirurgische Klinik und Poliklinik
- Augenklinik und Poliklinik
- Klinik und Poliklinik für Hals-, Nasen-, Ohrenkrankheiten, plastische und ästhetische Operationen
- Klinik und Poliklinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie
- Neurologische Klinik und Poliklinik
- Frauenklinik und Poliklinik
- Kinderklinik und Poliklinik
- Medizinische Klinik und Poliklinik I
- Medizinische Klinik und Poliklinik II
- Klinik und Poliklinik für Strahlentherapie
- Klinik und Poliklinik für Psychiatrie, Psychosomatik, und Psychotherapie
- Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie
- Poliklinik für Kieferorthopädie
- Klinik und Poliklinik für Mund-, Kiefer- und Plastische Gesichtschirurgie
- Poliklinik für Zahnerhaltung und Parodontologie
- Orthopädische Klinik im König Ludwig Haus
- Klinik und Poliklinik für Nuklearmedizin

Institute:

- Institut für Klinische Neurobiologie
- Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie
- Institut für Klinische Transfusionsmedizin und Hämotherapie
- Institut für Klinische Biochemie und Pathobiochemie
- Institut für klinische Epidemiologie und Biometrie
- Institut für Humangenetik

Interdisziplinäre Einrichtungen:

- Comprehensive Cancer Center (CCC) Mainfranken
- Deutsches Zentrum für Herzinsuffizienz (DZHI)
- Interdisziplinäre Biomaterial- und Datenbank

Weitere Einrichtungen:

- Interdisziplinäre Biomaterial- und Datenbank Würzburg (ibdw)

Kooperationen mit Dachorganisationen der Selbsthilfe

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern arbeitet eng mit der Selbsthilfe zusammen. Neben der besonderen Kooperation mit der Allianz für Chronische Seltene Erkrankungen (ACHSE) e. V. und dem Würzburger Arbeitskreis Seltene Erkrankungen (WAKSE) als Dachorganisationen der Selbsthilfe bestehen über die Fachzentren enge Beziehungen zu vielen Krankheits- oder Krankheitsgruppen-spezifischen Vereinen der Selbsthilfe und/oder deren regionalen Vertretern. Zudem verfügt das UKW über die Zertifizierung „Selbsthilfefreundliches Krankenhaus“.

Fachzentren (Typ B Zentren) des ZESE

Dem Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern waren 2022 die folgenden krankheits- bzw. krankheitsgruppenspezifischen Fachzentren (Typ-B-Zentren nach NAMSE) zugeordnet:

- Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken
- Craniofaciales Centrum Würzburg (CFCW)
- Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)
- Interdisziplinäres Amyloidosezentrum Nordbayern
- Sarkoidosezentrum
- Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF)
- Achalasiezentrum - Zentrum für Achalasie und andere Ösophagusmotilitätsstörungen
- Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen
- Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen
- Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)
- Zentrum für genetische Innenohrstörungen (ZGI)
- Zentrum für das Multiple Myelom
- Zentrum für Deletionssyndrom 22q11.2 (ZEDE22q11)
- Zentrum für endokrine Tumore (ZET)
- Zentrum für kongenitale Katarakt
- Zentrum für Maligne Hyperthermie
- Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen
- Zentrum für Riesenzellerarteriitis
- Zentrum für seltene Bewegungsstörungen
- Zentrum für seltene Hormonstörungen
- Zentrum für seltene kindliche Knochenerkrankungen
- Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

Lokale und Nationale Netzwerke des ZESE zur Versorgung Seltener Erkrankungen

Das ZESE ist aktives Mitglied in den folgenden Netzwerken:

- Würzburger Arbeitskreis Seltene Erkrankungen (WAKSE: Selbsthilfegruppen zu Seltenen Erkrankungen, Stadt Würzburg, ZESE)
- Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland (AG ZSE)
- Bayerischer Arbeitskreis Seltene Erkrankungen (BASE)
- Nationales Netzwerk von elf Zentren für Seltene Erkrankungen (Projekt ZSE-DUO)
- Zusammenschluss deutscher Fachzentren für Seltene Erkrankungen CRANIO-Net

Unterstützend ist das ZESE Typ A-Zentrum in dem deutschen Referenznetzwerk CRANIO-Net, für das Subnetzwerk Andere Seltene Lungenerkrankungen im deutschen Referenznetzwerk für Seltene Lungenerkrankungen DeRN-LUNGE und für die Organisation zentrenübergreifender Fallkonferenzen im deutschen Referenznetzwerk für Seltene Knochenerkrankungen NetsOS tätig.

Darüber hinaus sind die Fachzentren des ZESE in verschiedene Netzwerke auf nationaler und internationaler Ebene eingebunden (z.B. in die Europäischen Referenznetzwerke Endo-ERN, ERN EUROCAN,

ERN LUNG, ERN Skin; ERN EuroBloodNet, ERN-RND und ERN-RITA Stand 31.12.2022).

Im Jahr 2022 konnte die Fallkonferenz- und Konsil-Software Konsil-SE für die gemeinsame Bearbeitung von besonderen Patientenfällen auf nationaler Ebene etabliert werden. Die Software wurde aus dem Clinical Patient Management System der Europäischen Referenzwerke durch Anpassung auf die deutschen Bedürfnisse entwickelt. Konsil-SE wird auf Servern des Universitätsklinikums Würzburg gehostet und steht den Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland sowie den Deutschen Referenznetzwerken gegen eine Beteiligung an den Kosten zur Verfügung.

2. Entwicklungen im ZESE 2022

a. Fallzahlentwicklung

Im Jahr 2022 haben am Typ A-Zentrum insgesamt 56 Vorstellungen in der Präsenzprechstunde für unklare Diagnosen stattgefunden, wobei hier auch Patienten mit einer Anfrage aus dem Vorjahr inkludiert sind. Zusätzlich erfolgten 8 telemedizinische Sprechstunden.

Das Typ A-Zentrum führte 2022 insgesamt 141 Fallkonferenzen an 51 Konferenzterminen innerhalb des Kernteams mit Vertretern der Disziplinen Genetik, Innere Medizin, Kinderheilkunde, Neurologie und Psychiatrie/Psychosomatik durch. Dazu kamen bilaterale Fallbesprechungen mit Vertretern der Typ B-Zentren, 6 Termine bzw. 12 Fallkonferenzen mit Experten aus unterschiedlichen Fachbereichen des Universitätsklinikums Würzburg einschließlich Vertretern der Typ B-Zentren und einen virtuellen Konferenztermin mit Zentren für Seltene Erkrankungen anderer Standorte über die Plattform Konsil-SE mit Fallkonferenzen zu zwei Patienten.

Über die Typ B-Zentren des ZESE wurden im Jahr 2022 insgesamt 9.593 Fälle ambulant und 3.339 Fälle stationär betreut. Die Typ B-Zentren führten in diesem Jahr 4.658 Fallkonferenzen zu eigenen Patienten, aber auch Patienten anderer Einrichtungen durch.

Am Universitätsklinikum Würzburg wurden im Jahr 2022 4.510 Fälle mit der Hauptdiagnose einer Seltenen Erkrankung stationär behandelt, die mit Orpha-Kennnummer kodiert wurde.

b. Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe

Im Jahr 2022 wurde die Zusammenarbeit mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen ACHSE e.V. sowie dem Würzburger Arbeitskreis Seltene Erkrankungen WAKSE fortgesetzt. Die gute Kooperation zeigte sich u.a. in gemeinsamen Aktionen wie der Planung der Nationalen Konferenz zu Seltenen Erkrankungen in Berlin am 23.09.2022 und der gemeinsamen Arbeit im Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, der Kommission Seltene Erkrankungen der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin sowie im Innovationsfondprojekt ZSE-DUO.

c. Netzwerke

Das ZESE Typ A-Zentrum ist koordinativ-unterstützend an mehreren deutschen Referenznetzwerken beteiligt. Im Deutschen Referenznetzwerk für seltene kranio- und orofaziale Fehlbildungen und HNO-Erkrankungen (CRANIO-Net) hat das ZESE die Koordination des Gesamtnetzwerks und der klinischen Netzwerke ‚Kraniosynostosen und andere kraniofaziale Fehlbildungen‘ sowie ‚Seltene HNO-Erkrankungen‘ übernommen. Im Deutschen Referenznetzwerk DeRN-LUNGE übernahm das ZESE besondere Aufgaben im klinischen Netzwerk ‚Andere Seltene Lungenerkrankungen‘, im deutschen Referenznetzwerk zu seltenen Knochenkrankungen NetsOS die Koordination der Fallkonferenzen. Neben der beschriebenen Arbeit in den Deutschen Referenznetzwerken war das ZESE 2022 weiter auch in der bundesweiten Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE) aktiv. Prof. Dr. H. Hebestreit ist seit Oktober 2020 Sprecher der AG ZSE.

d. Selektivvertrag TRANSLATE-NAMSE (Exomdiagnostik)

Das ZESE trat 2022 zusammen mit dem Institut für Humangenetik in Würzburg als Zentrum für Seltene Erkrankungen und klinische Genommedizin dem Selektivvertrag TRANSLATE-NAMSE (Exomdiagnostik) bei. Im ersten Jahr wurden 35 Patienten in den Selektivvertrag eingeschlossen und in einer interdisziplinären Fallkonferenz besprochen. Diese Fallkonferenzen fanden zwischen ärztlichen Mitarbeitern des ZESE aus verschiedenen Fachgebieten sowie Humangenetikern und Wissenschaftlern aus dem Institut für Humangenetik Würzburg statt. Oft nahmen weitere Ärzten teil, die in die Behandlung der Patienten eingebunden waren bzw. zu der in Frage kommenden Ätiopathogenese der Symptomatik eine große Expertise besaßen. Bei 17 der 35 Patienten wurde anschließend eine Exomdiagnostik durchgeführt.

e. Drittmittelprojekte

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE-DUO). Das Projekt ZSE-DUO wurde im September 2022 erfolgreich abgeschlossen

Netzwerk des Bayerischen Arbeitskreises für Seltene Erkrankungen (BASE-Netz). Die gemeinsame Arbeit an dem Portal und der elektronischen Krankenakte wurde durch die fünf beteiligten Zentren des Bayerischen Arbeitskreises Seltene Erkrankungen BASE im Jahr 2022 fortgesetzt.

1000 Klinische Genome für Seltene Erkrankungen in Bayern (Bavarian Genomes). Die Sammlung und Einlagerung von Biomaterialien für das Projekt wurde 2022 ebenso wie die Sequenzierungen und Auswertungen der Genome fortgesetzt.

Collaboration Of Rare Diseases (CORD-MI). Dieses konsortienübergreifende Projekt der Medizininformatik-Initiative wurde aufgrund der Covid-19-Pandemie bis zum 31.12.2022 verlängert. Das ZESE in Würzburg blieb verantwortlich für das Arbeitspaket Studienprotokolle, Ethik und Datenschutz und war in verschiedene weiteren Arbeitspaketen intensiv eingebunden.

Für weitere Informationen zu den Drittmittelprojekten siehe:

ZSE-DUO:	https://www.ukw.de/behandlungszentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-zese/forschung/zse-duo/
BASE-Netz:	https://www.base-netz.de
Bavarian Genomes:	https://www.bavarian-genomes.de/
CORD-MI:	https://www.medizininformatik-initiative.de/de/CORD

3. Besondere Aufgaben

Die nicht-ärztliche Lotsin im Sekretariat des ZESE nimmt werktäglich Anfragen von Patienten, Angehörigen und Behandlern entgegen und koordiniert zusammen mit den ärztlichen Lotsen das Vorgehen. Fragen zu konkreten Seltenen Erkrankungen oder Ansprechpartnern werden umgehend beantwortet und der Patient an die passenden Experten am Universitätsklinikum in Würzburg oder deutschlandweit vermittelt. Für Patienten mit unklarer Diagnose erfolgt die Abklärung anhand definierter Prozesse, die in Abbildung 2 zusammengefasst sind.

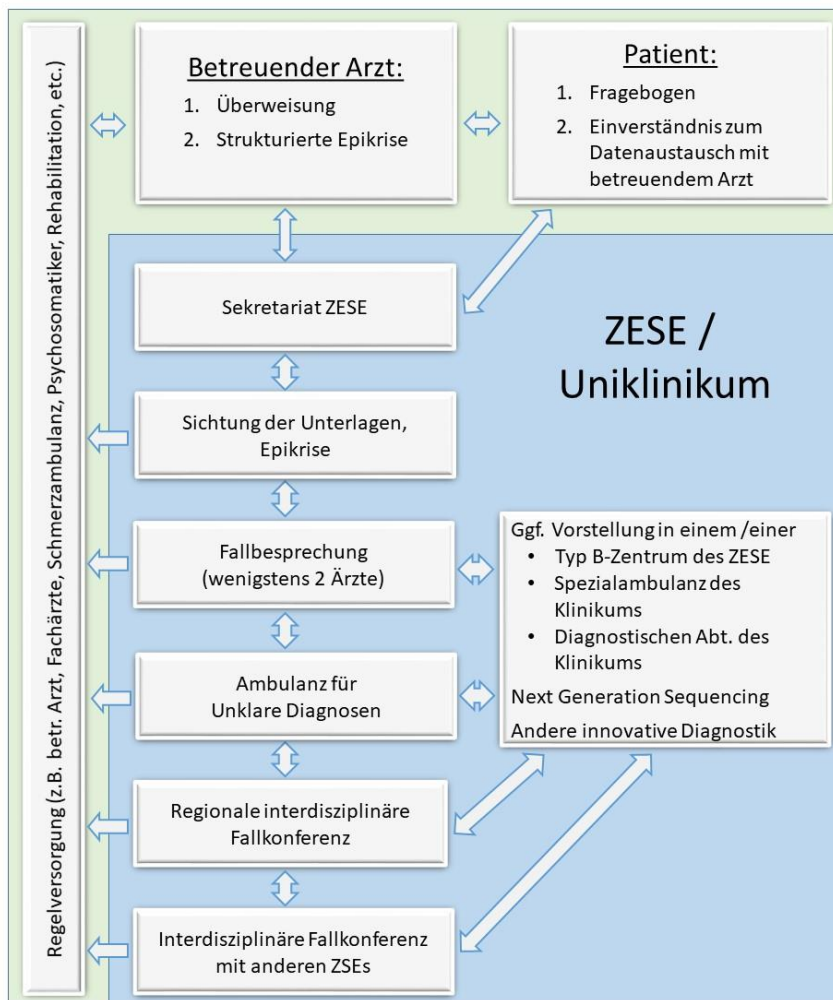


Abbildung 2) Ablauf der Abklärung bei Verdacht auf eine Seltene Erkrankung aber unklarer Diagnose. Interdisziplinäre Fallbesprechungen finden wenigstens einmal pro Woche statt, die Ambulanz für unklare Diagnosen bietet Termine an drei Vormittagen pro Woche an. Regionale und überregionale Fallkonferenzen erfolgen in der Regel im zweimonatigen Turnus.

a. Standard-Operating Procedures (SOPs)

Die Prozesse im Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern sind in einer Reihe von Verfahrensanweisungen und Standard Operating Procedures geregelt:

Verfahrensanweisungen und Standard-Operating Procedures für das Typ A-Zentrum

- Abklärung einer Patientin bzw. eines Patienten mit unklarer Diagnose
(Freigabe 06.12.2021; letzte Überprüfung 19.12.2022)
- Konzept zur Entwicklung von symptombezogenen Therapieempfehlungen und zur Organisation regelmäßiger Verlaufskontrollen bei Patienten mit weiterhin unklarer Diagnose
(Freigabe 25.01.2018; letzte Überprüfung 08.11.2022)
- Nachverfolgung Patienten bei weiterhin unklarer Diagnose
(Freigabe 14.12.2021)
- Kernaufgaben/Funktionen des ZESE A-Zentrums
(Freigabe 12.07.2021)
- Patienteninformation zum Datenaustausch innerhalb der Europäischen Referenznetzwerke für Seltene Krankheiten zur Patientenbetreuung und Einrichtung von Registern über Seltene Krankheiten
(Freigabe 18.06.2018; letzte Überprüfung 17.11.2022)
- Aufnahme von Patienten in das CPMS der Europäischen Referenznetzwerke
(Freigabe 18.06.2018; letzte Überprüfung 17.11.2022)
- Interne interdisziplinäre Fallbesprechung des ZESE
(Freigabe 02.12.2021; letzte Überprüfung 29.11.2022)
- Lotsentätigkeit im Zentrum für Seltene Erkrankungen
(Freigabe 20.01.2022)

Übergeordnete Verfahrensanweisungen und Standard-Operating Procedures für das A- und die B-Zentren

- Zusammenarbeit zwischen dem Typ A-Zentrum und dem Typ B-Zentren im ZESE
(Freigabe 31.07.2017; letzte Überprüfung 16.11.2021)
- Überleitung von Patienten aus dem ZESE A-Zentrum in die B-Zentren oder in Spezialsprechstunden am Universitätsklinikum Würzburg
(Freigabe 31.07.2017; letzte Überprüfung 16.11.2021)
- Lob- und Beschwerdemanagement
(Freigabe 19.09.2016; letzte Überprüfung 12.07.2021)
- Fallkonferenzen des ZESE
(Freigabe 02.12.2021; letzte Überprüfung am 19.12.2022)
- Zentrenübergreifende Fallkonferenz
(Freigabe 03.12.2021)
- Vorbereitung und Durchführung des Whole Exome Sequencing für Patienten des ZESE in Kooperation mit dem Institut für Humangenetik
(Freigabe 03.12.2021)
- Konzept für die Lagerung und Verwaltung von Biomaterialien
(Freigabe 02.12.2021; letzte Überprüfung 16.12.2022)
- Untersuchungsauftrag zur Exom-Sequenzierung
(Freigabe 01.12.2021)
- Management von genetischen Patientendaten am ZESE
(Freigabe 10.12.2021)
- Psychosoziale Versorgung am ZESE
(Freigabe 02.12.2021)

Austausch Patientendaten

- Digitaler Datenaustausch zwischen dem Universitätsklinikum und dem Institut für Humangenetik in Würzburg
(Freigabe 13.12.2021)
- Patienteneinwilligung zur Datenübermittlung gem. §73Abs. 1 b SGB V
(Freigabe 06.02.2017; letzte Überprüfung 18.03.2021)
- Einverständniserklärung zur Datenweitergabe
(Freigabe 21.04.2017; letzte Überprüfung 17.05.2021)
- Patienteneinwilligung bei Zweitmeinung via FEX
(Freigabe 16.07.2021)
- Patienteneinwilligung bei Zweitmeinung via Airwatch englisch
(Freigabe 06.02.2017; letzte Überprüfung 18.03.2021)
- Austausch von Patientendaten über den Airwatch Content Locker
(Freigabe 06.02.2017; letzte Überprüfung 18.03.2021)
- Austausch von Patientendaten über FEX
(Freigabe 16.07.2021)
- Informationsblatt UKW-Datenaustausch-Service FEX
(Freigabe 20.04.2021)

Übergeordnete Verfahrensanweisungen und Standard-Operating Procedures der Typ B-Zentren

Christiane Herzog Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken

- Verfahrensanweisung Übergabe von Patienten Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose
(letzte Überprüfung 08.07.2021)
- Verfahrensanweisung zu klinischen Studien des Christiane Herzog-Zentrums für Mukoviszidose
(letzte Überprüfung 05.11.2020)
- Verfahrensanweisung bei Erstdiagnose einer Mukoviszidose (Zystische Fibrose) (letzte Überprüfung 20.01.2022)
- Verfahrensanweisung Statusberichte Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose (letzte Überprüfung 19.07.2021)
- Verfahrensanweisung Agenda Teambesprechungen und „Muko–Treff“ Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose (letzte Überprüfung 08.07.2021)
- Verfahrensanweisung zum Management „Lungentransplantation bei Mukoviszidose“! (letzte Überprüfung 31.01.2022)
- Intensivmedizinische Betreuung von Patienten mit Mukoviszidose am UKW (letzte Überprüfung 06.09.2022)
- Verfahrensanweisung Therapieplanerstellung Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose
(letzte Überprüfung 08.07.2021)

Craniofaciales Centrum Würzburg (CFCW)

- Prä- und postoperative Routinemaßnahmen bei neurochirurgischen Operationen im Kindesalter
(letzte Überprüfung 05.03.2018)

Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)

- Erhebung und Dokumentation von Patienten in Quelldokumenten (letzte Überprüfung 01.09.2019)

Interdisziplinäres Amyloidosezentrum Nordbayern

- FB HÄM AMY DaraVCd Z2-6-ANDROMEDA StndrdCTX (letzte Überprüfung 20.06.2022)
- FB HÄM AMY DaraVCd Z1-ANDROMEDA StndrdCTX (letzte Überprüfung 20.06.2022)
- FB HÄM AMY DaraVCd Z7ff-ANDROMEDA StndrdCTX (letzte Überprüfung 20.06.2022)

Sarkoidosezentrum

- Sarkoidose der Lunge (*letzte Überprüfung 28.07.2022*)
- SOP - Interstitielle Lungenerkrankungen (ILD) (*letzte Überprüfung 22.07.2022*)
- SOP Endoskopische Lungenvolumenreduktion (*letzte Überprüfung 20.06.2022*)

Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF)

- Diagnostik & Operative Behandlung von Patienten mit Tumoren im Kleinhirnbrückenwinkel (*letzte Überprüfung 18.11.2022*)
- Diagnostik & Operative Behandlung von Patienten mit retrocochleärer Ertaubung (*letzte Überprüfung 18.11.2022*)
- Klinische & Genetische Beratung bei Verdacht auf Neurofibromatose (*letzte Überprüfung 16.11.2022*)

Achalasiezentrum - Zentrum für Achalasie und andere Ösophagusmotilitätsstörungen

- Diagnostisches work-up bei Patienten mit Dysphagie (*letzte Überprüfung 05.05.2021*)

Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen

- Einarbeitungsprotokolle hämatologisch-onkologische Stationen (*letzte Überprüfung 15.06.2021*)
- Fieber in der Neutropenie (*letzte Überprüfung 25.02.2021*)
- Handbuch Hämotherapie (*letzte Überprüfung 13.08.2018*)
- QM-Handbuch Diagnostische Labore (*letzte Überprüfung 22.07.2019*)

Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen

- VA Bullöses Pemphigoid (*letzte Überprüfung 04.02.2022*)
- VA Schleimhautpemphigoid (*letzte Überprüfung 23.02.2022*)
- VA Pemphigus (*letzte Überprüfung 09.03.2022*)

Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)

- Kardiovaskuläre Erkrankungen mit genetischem Hintergrund (*letzte Überprüfung 14.09.2020*)
- SOP Herzinsuffizienz (Ambulantes Behandlungsmanagement) (*letzte Überprüfung 21.10.2021*)

Zentrum für das Multiple Myelom

- SOP_SZT_AUTO_001 Indikation zur autologen und allogenen Stammzelltransplantation (*letzte Überprüfung 04.08.2022*)
- SOP_SZT_AUTO_002 Mobilisierung von autologen Stammzellen (*letzte Überprüfung 04.08.2022*)
- SOP_SZT_AUTO_003 Konditionierung zur autologen Stammzelltransplantation (*letzte Überprüfung 04.08.2022*)
- SOP_SZT_AUTO_004 Durchführung der autologen Stammzelltransplantation (*letzte Überprüfung 04.08.2022*)
- SOP_SZT_AUTO_005 Nachsorge zur autologen Stammzelltransplantation (*letzte Überprüfung 04.08.2022*)

Zentrum Deletionssyndrom 22q11.2 (ZEDE22q11)

- SOP Standarddiagnostik 22q11 Ambulanz (*letzte Überprüfung 02.11.2022*)
- SOP Standarddiagnostik Erwachsene 22q11 (*letzte Überprüfung 02.11.2022*)

Zentrum für endokrine Tumore (ZET)

- Perioperatives Management von Nebennierentumoren *(letzte Überprüfung 27.12.2021)*
- Phäochromozytom/Paragangliom *(letzte Überprüfung 25.12.2021)*
- Therapiefad Nebennierenkarzinom (NN-Karzinom ACC) *(letzte Überprüfung 27.11.2021)*
- Therapiefad Anaplastisches Schilddrüsenkarzinom (SD-Karzinom ATC) *(letzte Überprüfung 03.11.2020)*
- LL Radioiodtherapie bei SD-Karzinom (Schilddrüsenkarzinom) *(letzte Überprüfung 21.06.2018)*
- Therapiefad Medulläres Schilddrüsenkarzinom *(letzte Überprüfung 09.12.2020)*

Zentrum für kongenitale Katarakt

- Linsenoperationen bei Kindern *(letzte Überprüfung 08.11.2022)*
- Augenärztliches Screening von Frühgeborenen *(letzte Überprüfung 11.11.2022)*

Zentrum für Maligne Hyperthermie

- In-vitro-Kontraktur-Test *(letzte Überprüfung 01.12.2019)*
- Muskelbiopsie zur MH Diagnostik *(letzte Überprüfung 19.12.2019)*
- Befundmitteilung und Entlassmanagement *(letzte Überprüfung 19.12.2019)*
- Entscheidungsfindung i.R. der MH Diagnostik *(letzte Überprüfung 19.12.2019)*

Zentrum für Riesenzellarteriitis (ZeRI)

- RZA Würzburger Standard *(letzte Überprüfung 27.11.2019)*

Zentrum für seltene Hormonstörungen

- Hypophyseninzidentalom *(letzte Überprüfung 29.12.2022)*
- Manifeste Hyperthyreose *(letzte Überprüfung 15.10.2020)*
- Nebenniereninsuffizienz *(letzte Überprüfung 27.07.2022)*
- Männlicher Hypogonadismus *(letzte Überprüfung 29.4.2021)*
- Hyperprolaktinämie *(letzte Überprüfung 10.04.2022)*
- Primärer Hyperaldosteronismus *(letzte Überprüfung 09.06.2022)*
- Transsexualität *(letzte Überprüfung 08.07.2022)*
- Screening Multiple Endokrine Neoplasie *(letzte Überprüfung 29.12.2022)*
- Test SOP Pravideltest *(letzte Überprüfung 29.12.2022)*
- Test SOP oGTT mit HGH Bestimmung / HGH-Suppressionstest *(letzte Überprüfung 29.12.2022)*
- Test SOP NaCl Test *(letzte Überprüfung 15.07.2022)*
- Test SOP Testung Aberante Rezeptoren bei Cushing *(letzte Überprüfung 29.12.2022)*
- Test SOP Insulinhypoglykämietest *(letzte Überprüfung 11.09.2022)*
- Test SOP GHRH-Arginin *(letzte Überprüfung 15.07.2022)*
- Test SOP Dexamethason-Hemmtest *(letzte Überprüfung 25.12.2021)*
- Test SOP Dexamethason-Lang-Test *(letzte Überprüfung 15.10.2020)*
- Test SOP CRH-Test *(letzte Überprüfung 20.03.2021)*
- Test SOP ACTH-Test *(letzte Überprüfung 15.07.2022)*
- Test SOP Hydrocortison-Resorptionskurve *(letzte Überprüfung 09.08.2022)*

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

- Polyneuropathien - interne Untersuchungsstandards *(letzte Überprüfung 02.02.2022)*

b. Fallkonferenzen

Das ZESE Typ A-Zentrum nach NAMSE führt wöchentlich interdisziplinäre Fallbesprechungen zu Patienten durch, die mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung aber unklarer Diagnose an das ZESE überwiesen wurden [2022: 51 Termine, 141 Patienten besprochen]. An diesen Fallbesprechungen waren 2022 die folgenden Disziplinen regelmäßig beteiligt: Humangenetik, Innere Medizin, Neurologie, Pädiatrie und Psychiatrie/Psychosomatik.

Auf Ebene der Fachzentren (Typ B-Zentren nach NAMSE) des Zentrums für Seltene Erkrankungen fanden 2022 regelmäßig zusätzliche interdisziplinäre bzw. multiprofessionelle Fallkonferenzen statt, bei denen 4.444 interne und 214 externe Patienten besprochen wurden.

Auf Ebene des Referenzentrums (Typ A-Zentrum nach NAMSE) sowie der Fachzentren (Typ B-Zentren nach NAMSE) des Zentrums für Seltene Erkrankungen wurden weiterhin 214 Patienten anderer Kliniken in interdisziplinären Fallkonferenzen diskutiert.

c. Prozesse / Maßnahmen zur Qualitätssicherung

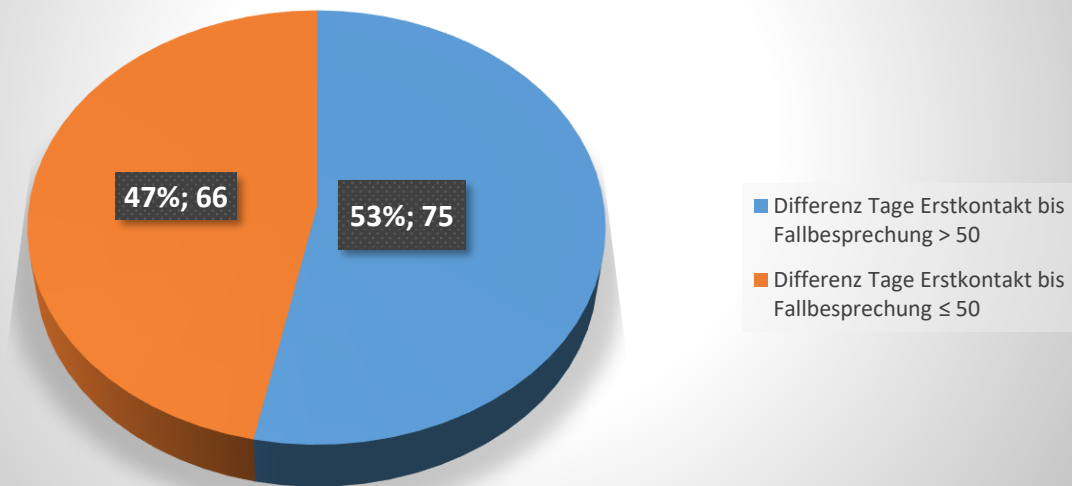
Verbesserung der Abläufe am ZESE

Zur Vereinfachung und Beschleunigung der Abläufe im ZESE von der Anmeldung bis zum Abschluss der Fallbearbeitung mittels Arztbrief bei Patienten mit unklaren Diagnosen wurde Jahr 2019 das webbasierte Anmeldeportals für Patienten mit integrierter elektronischer Fallakte BASE-Netz in Betrieb genommen. Diese Plattform wurde 2020 und 2021 weiterentwickelt. Weiterhin wurden die Dauer folgender relevanter Teilprozesse systematisch analysiert:

- 1) Zeit [in Tagen] zwischen Erstkontakt durch die Patienten/anmeldenden Ärzte mit dem ZESE und der internen, interdisziplinären Fallbesprechung auf Basis folgender, vollständig eingegangener Unterlagen:
 - Fragebogen zur Krankheitsgeschichte
 - Anmeldebogen durch den Zuweiser
 - Datenschutzerklärung
 - Überweisung / Kostenübernahmeerklärung
 - medizinische Unterlagen
 - 2) Zeit [in Tagen] zwischen Fallbesprechung und Versand des vorerst abschließenden Arztbriefes
 - a. Zeit zwischen Fallbesprechung und Vorstellung in der Sprechstunde für unklare Diagnosen
 - b. Zeit zwischen Vorstellung und Versand des vorerst abschließenden Arztbriefes
- Ziel für 2022 war, im Regelfall für Patientenanmeldungen von außerhalb des Klinikums, in der Regel über BASE-Netz, folgende Zeitintervalle einzuhalten:
- zu Punkt 1) maximal 50 Tage vom Zeitpunkt des Erstkontakts bis zur internen Fallbesprechung. Dieser Zeitraum gliedert sich in zwei Perioden: die Dauer vom Erstkontakt bis zur Vervollständigung der Unterlagen durch Patient/Angehörige und dem betreuenden Arzt und dem anschließenden Zeitraum bis zur interdisziplinären Fallbesprechung.

Teilprozess: Zeit zwischen Erstkontakt bis interdisziplinäre Fallbesprechung 2022

Zahl der Patienten mit einer Dauer im bzw. oberhalb des
angestrebten Zeitrahmens



⇒ Von insgesamt 141 Patienten, die 2022 in der Fallbesprechung vorgestellt wurden, wurden 75 Patienten (53%) erst nach über 50 Tagen nach erstem Kontakt mit dem ZESE in der interdisziplinären Fallbesprechung vorgestellt.

Analyse der Gründe für eine Latenz >50 Tage:

- a. Die Unterlagen des Patienten blieben lange unvollständig.
- b. In einzelnen Fällen ergaben sich Wartezeiten nach Vervollständigung der Unterlagen bis zur interdisziplinären Besprechung der Patienten durch die Vielzahl der Patientenanfragen.

2022 durchgeführte Maßnahmen zur Prozessoptimierung:

- a. 2022 wurde im BASE-Netz die Möglichkeit geschaffen, Anfragenden personalisierte Nachrichten, z.B. mit einer konkreten Liste fehlender Unterlagen, zuzusenden.
- b. Weitere Schulung des administrativen Personals zur Unterstützung im Anmeldeprozess.

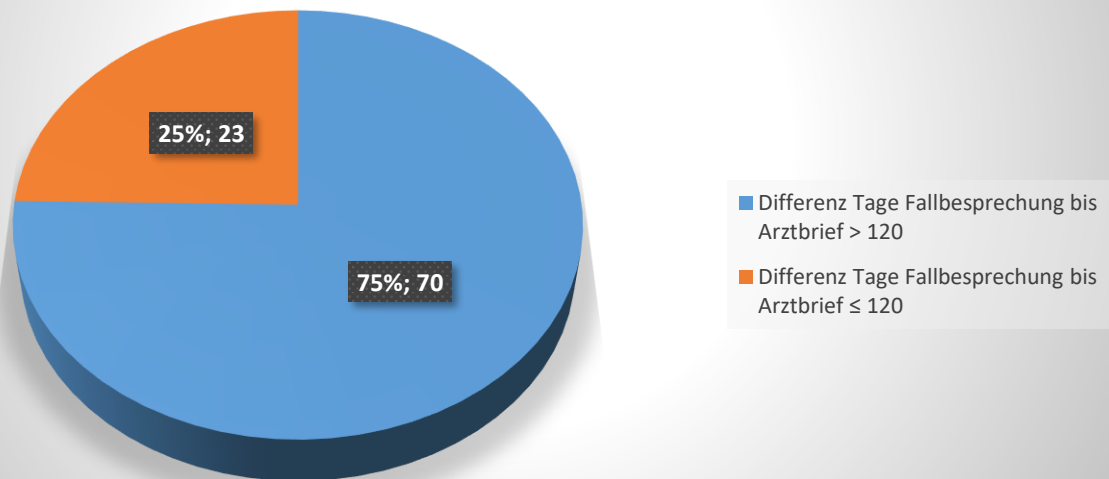
Geplante Schritte zur Prozessoptimierung:

- a. Weiterentwicklung v.a. bzgl. der Benutzerfreundlichkeit des BASE-Netz Anmeldeportals.
- b. Ausweitung der Fallbesprechungen nach Anfragesituation (Erhöhung der Fallbesprechungsfrequenz oder Verlängerung der einzelnen Besprechungen).

zu Punkt 2) maximal 120 Tage von Fallbesprechung bis zum Versand des vorerst abschließenden Arztbriefs. Dieser Zeitraum beinhaltet ggf. eine oder mehrere ambulante Vorstellungen – z.T. mit Durchführung von Spezialdiagnostik – sowie zentrumsinterne, einrichtungsinterne und/oder einrichtungsübergreifende Fallkonferenzen. Letztgenannte Konferenzen finden in verschiedenen Netzwerken mit weiteren Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland statt.

Teilprozess: Zeit zwischen interdisziplinärer Fallbesprechung bis Versand des Arztbriefs 2022

Zahl der Patienten mit einer Dauer im bzw. oberhalb des angestrebten Zeitrahmens



⇒ Von insgesamt 94 Patienten, die in der Fallbesprechung interdisziplinär diskutiert wurden, erhielten 72 Patienten (77%) erst nach über 120 Tagen nach der Fallbesprechung den vorerst abschließenden Arztbrief.

Analyse der Gründe für eine Latenz >120 Tage:

- a. Nach der Fallbesprechung wurden weitere medizinische Unterlagen angefordert, die nur mit Latenz eingingen.
 - I. Zusätzlich erforderliche medizinische Unterlagen lagen dem Patienten nicht vor
 - II. Der Haus- / Facharzt war schwer erreichbar
- b. Verzögerung der Fallbearbeitung durch Konsilanfragen des ZESE bei ärztlichen Experten bzw. Abwarten der Ergebnisse der klinikumsinternen und zentrumsübergreifenden Fallkonferenzen
- c. Latenz bis zur Vorstellungstermin in der Präsenzsprechstunde
 - I. Komplexe Terminplanung (Koordination der multiplen Diagnostik)
 - II. Absage vereinbarter Termine durch die Patienten
 - III. Verschiebung von Terminen aufgrund einer Erkrankung des Arztes im Zentrum
- d. Lange Latenz bis zum Abschluss des Arztbriefes
 - I. Verzögertes Diktat des Arztbriefes, u.a. wegen Erkrankung / Urlaub
 - II. Verzögertes Schreiben des Arztbriefes, u.a. wegen Erkrankung / Urlaub
 - III. Mehrere Korrekturdurchläufe bei komplexer Symptomatik / Erkrankung
 - IV. Verzögerungen im Unterschriftenverfahren, u.a. wegen Erkrankung / Urlaub
 - V. Komplexität der Arztbriefe und Wartezeit bei Bedarf der Einholung einer Expertise

In der Regel gab es für den Versand des Arztbriefes nach mehr als 120 Tagen mehrere der o.g. Probleme im komplexen Prozess zwischen Fallkonferenz und Versand des Arztbriefes.

2022 durchgeführte Maßnahmen zur Prozessoptimierung:

- a. Schulung des administrativen Personals zur Unterstützung bei der Vervollständigung der medizinischen Unterlagen.
- b. Vertretung des Arztes in der Sprechstunde bei kurzfristigem Ausfall, soweit möglich.
- c. Erweitertes Angebot telemedizinischer Sprechstunden.
- d. Erarbeitung einer SOP zur Arztbrieferstellung.

Geplante Schritte zur Prozessoptimierung:

- a. Sprechstunde und Diagnostik für Patienten in der Umgebung an separaten Terminen (über mehrere Termine verteilt) planen.
- b. Fixe Vertretungsregelung der Ärzte im ZESE, um Terminverschiebungen weiter zu reduzieren.
- c. Weitere Optimierung des Prozesses bei der Arztbrieferstellung mit Anpassung der SOP.
- d. Diskussion über inhaltliche Veränderung des Arztbriefes, um die Komplexität zu reduzieren

Verbesserung der medizinischen Betreuung am ZESE

Die Erfahrung der vergangenen Jahre bei der Betreuung von Patienten mit unklarer Diagnose hat gezeigt, dass viele Patienten eine psychiatrisch-psychosomatische (Co-)Morbidity haben. Diese kann sowohl bei Patienten mit dann letztendlich gesicherter Seltener Erkrankung bestehen als auch bei Patienten mit einer häufigen Erkrankung, deren Symptomatik jedoch durch die psychiatrisch-psychosomatische (Co-)Morbidity untypisch erscheint. Auch brauchen die betroffenen Patienten eine entsprechende Versorgung.

Um die Diagnosefindung bei Patienten mit unklarer Diagnose zu verbessern und zu verkürzen, wurde im Rahmen des vom Innovationsfond geförderten Projekts ZSE-DUO die gemeinsame Patientenbetreuung durch einen somatischen Arzt, z.B. für Neurologie, und einen Arzt für Psychiatrie und Psychotherapie oder für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie etabliert. Die genauen Abläufe wurden in einer SOP „Duale Lotsenstruktur“ beschrieben. Die im Rahmen von ZSE-DUO entwickelten Strukturen und Prozesse wurden 2022 auch nach Ende der Förderung für die Patientenversorgung beibehalten, soweit dies ohne Finanzierung möglich war.

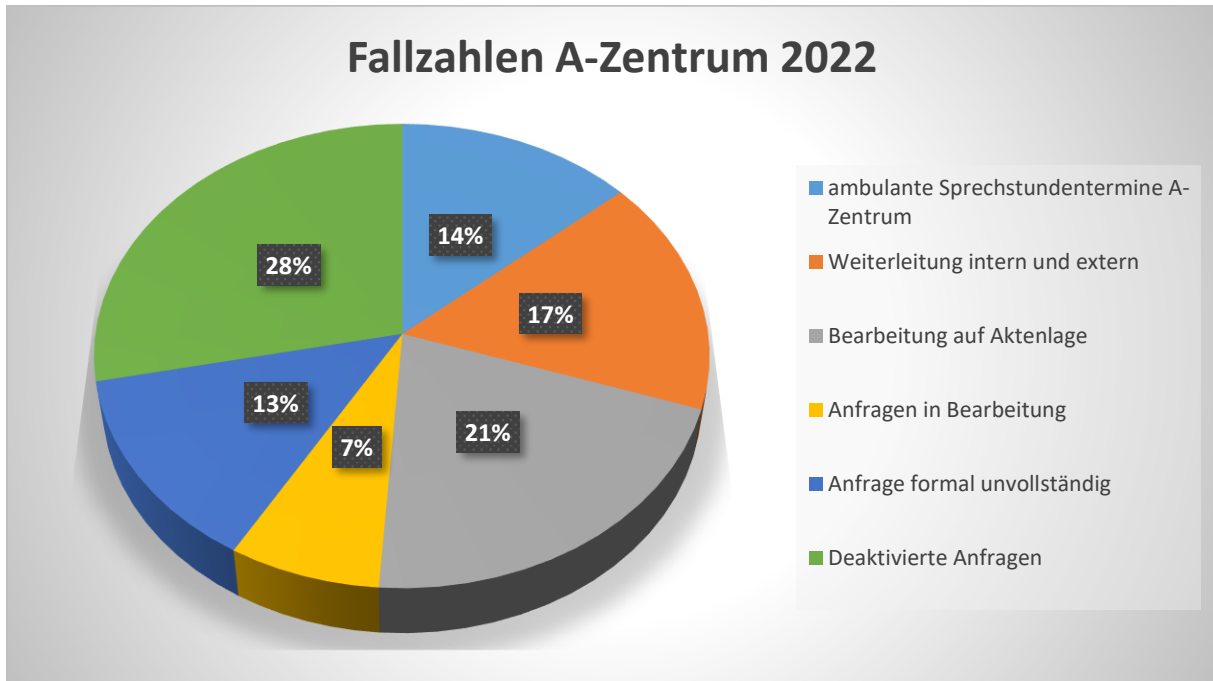
In den Typ B-Zentren wurden neben SOPs, Qualitätszirkeln, Registerteilnahme, Benchmarking sowie Team- und Fallbesprechungen folgende Zertifizierungen durchgeführt, um die Qualität in den Zentren sicherzustellen:

- Christiane Herzog Zentrum: muko. zert (Zertifikat vom 10.11.2020, gültig bis 09.11.2023).
- Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen: Akkreditierung D-ML-13450-01-00 gültig bis 26.06.2023:
- Zentrum für das Multiple Myelom: JACIE-Zertifizierung (Zertifikat vom 07.01.2018, gültig bis 06.01.2023)

Im Jahr 2022 wurden 35 Patienten im Rahmen des Selektivvertrags zur Exomdiagnostik TRANSLATE-NAMSE eingeschleust. Bei diesem Patientenkollektiv betrug die Zeit von der unterzeichneten Teilnahmeerklärung zum Selektivvertrag seitens des Patienten bis zur ersten interdisziplinären Fallbesprechung zur Indikationsstellung einer Sequenzierung des gesamten Exoms im Mittel 14 Tage. Die Dauer zwischen Unterschrift der Teilnahmeerklärung zum Selektivvertrag und der Fallkonferenz lag in 33 von 35 Fällen unter 50 Tagen (94%).

e. Fallzahlen und Fallbearbeitung am Typ A-Zentrum

Im Jahr 2022 gab es 299 Anfragen zu Patienten an die Lotsen des ZESE Typ A-Zentrums. Von diesen wurden 26 Patienten in der Sprechstunde für unklare Diagnosen gesehen und 52 Patienten wurden innerhalb des Universitätsklinikums Würzburg oder an andere Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland weitergeleitet. Bei 66 Patienten erfolgte eine Begutachtung der Erkrankung auf Grundlage der verfügbaren Unterlagen mit Empfehlungen zum weiteren Vorgehen und 23 Patientenfälle befanden sich noch in Bearbeitung. Bei 42 Patienten war die Anfrage formal unvollständig und bei 89 Patienten wurde die Bearbeitung des Falls vor Abschluss des Prozesses beendet (u.a. Zurückziehen der Anfrage durch den Patienten, relevante Unterlagen trotz mehrfacher Erinnerung nicht zur Verfügung gestellt).



4. Anzahl und Beschreibung der (mit-)gestalteten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen des ZESE und seiner Typ B-Zentren im Jahr 2022

Zentrum/ betreute Erkrankungen bzw. Erkrankungsgruppen/Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	Datum der Veranstaltung
Typ A-Zentrum	
Nationale Konferenz Seltene Erkrankungen: Vertiefungsworkshop	23.09.2022
Treffen der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE)	25.01.2022 16.11.2022

Interdisziplinäre klinikumsinterne Fallkonferenzen des ZESE (von der Bayerischen Ärztekammer als Fortbildungsveranstaltung anerkannt)	20.01.2022 24.03.2022 19.05.2022 21.07.2022 13.10.2022 17.11.2022
Journal Club des ZESE	18.02.2022 08.04.2022 24.06.2022 29.07.2022 21.10.2022 18.11.2022

Christiane Herzog Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken	
17. Würzburger Mukoviszidosefortbildung	02.04.2022
Craniofaciales Centrum Würzburg (CFCW)	
Syndromale/komplexe Kraniosynostosen; Fortbildungsveranstaltung Pädiatrische Neurochirurgie, Ulm	24.03.2022
Hochschulöffentlicher Vortrag der Med. Fakultät, Würzburg	30.05.2022
Neue Therapiestrategien bei kraniofazialen Fehlbildungen; Konsultationstreffen der leitenden Kinderchirurg*innen, Würzburg	25.06.2022
Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)	
SSIEM Kongress in Freiburg	09.01.2022
WORLD Lysosomal Disease congress Moderated Postersession	07.02.2022
Int Kongress, 7th Update on Fabry disease, Würzburg	29.-31.05.2022
Fabry Expertenmeeting in Zürich	11.-12.11.2022
Interdisziplinäres Amyloidosezentrum Nordbayern	
Jahrestagung Deutsche Leukämiehilfe	23.07.2022
Alexion RoundTable	28.09.2022
Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF)	
DGKN Dt Ges. Klin Neurophys + Bildgebung: Symposium zu Hören & Sprache	11.03.2022
Richard Jungk Kolleg: Neuromonitoring	12.03.2022
Universität bergen, Norwegen: PhD Verfahren mit Vortrag u Diskussion zu biologischen Effekten der Radiochirurgie auf Schwannome und genetische Effekte	06.05.2022
Hören macht das Lebens aus - Geschichte einer erfolgreichen Kooperation	24.09.2022
Ges Schädelbasischirurgie: Intraoperative EABR bei auditorischen Hirnstammimplantaten	08.10.2022

Zentrum für Achalasie und andere Ösophagusmotilitätsstörungen	
DGAV Update 2022: kritische Fälle	05.03.22; 26.03.22
51. DGE Jahreskongress; Potsdam; POEM -Technik, Erfahrungen und Stellenwert	21.05.2022
Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen	
Pyruvatkinasemangel	07.07.2022
Hämatologische Diagnostik	12.07.2022
Differenzialdiagnostik der Anämien im Kindes- und Jugendalter	07.09.2022
Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen	
Fallvorstellung	03.03.2022
Efartigimod zur Behandlung des Pemphigus vulgaris	24.03.2022
60. WDG Problem Pruritus: Prägnantes und Praktikables	18.05.2022
DIF: n- und u-serrated pattern	04.07.2022
Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)	
Kardiogenetik/Kardiorefrasher Köln	11.02.2022
Therapien der Zukunft - Welche, wann und was steckt dahinter? ARVC Selbsthilfe Veranstaltung	09.03.2022
Indikation zur genetischen Diagnostik bei Kardiomyopathien und Herzrhythmusstörungen – Für wen, wann und warum? Workshop Jahrestagung der Gesellschaft für Humangenetik	16.03.2022
The fantastic four – Frauenpower im Kampf gegen Herzinsuffizienz	01.06.2022
Symposium „Targets in heart failure treatment“	15.-16.07.2022
25 Jahre HOCM-Verein Tagung	10.09.2022
Gesundheitstag Würzburg	14.10.2022
Symposium "Das dicke Herz"	14./15.10.2022
Zentrum für genetische Innenohrstörungen (ZGI)	
34rd Course on Microsurgery of the Middle Ear and Auditory Implants including HEARRING, Würzburg	21.-23.02.2022
Klinisch wissenschaftliches Symposium anlässlich der Verabschiedung von Frau Prof. W. Shehata-Dieler	24.09.2022
Würzburger Hörtag 2022	05.10.2022
Zentrum für das Multiple Myelom	
Post-ASH-Forum 2022	02.02.2022
Interaktiver Satelliten-Workshop: Best of Cancer - Aktuelles von Thoraxonkologie, Neuroonkologie, Lymphomen und Multiplen Myelom	27.09.2022
Wie ich das Multiple Myelom diagnostiziere und behandle, Onko-Lunch	27.10.2022
Digitales Myelomforum	19.11.2022

Zentrum für Deletionssyndrom 22q11.2 (ZEDE22q11)	
Thementage Winter Selbsthilfverein Wir sind 22Q e.V.	12.02.2022
Thementage Sommer Selbsthilfverein Wir sind 22Qe.V.	16.07.2022
Forschungskonferenz intern KJP: Die familiäre Situation von Familien mit Kindern und Jugendlichen mit dem Mikrodeletions- und Mikroduplikationssyndrom 22q11.2	26.10.2022
Thementage Herbst Selbsthilfverein Wir sind 22Qe.V.	27.-30.10.2022
Zentrum für endokrine Tumore (ZET)	
COST – Harmonis@tion 1st Virtual Adrenal Tumor Masterclass: How to diagnose and treat adrenocortical carcinoma in 2022?	23.03.2022
Praktische Endokrinologie 14	06.04.2022
Praktische Endokrinologie 15	05.10.2022
Zentrum für kongenitale Katarakt	
Interaktives Quiz der Kinderaugenheilkunde, Strabologie und Neuroophthalmologie im Rahmen der DOC	25.06.2022
Aktuelles aus der Kinderaugenheilkunde, Strabologie und Neuroophthalmologie	26.11.2022
Zentrum für Maligne Hyperthermie	
Falldiskussion und Journal-Club	20.01.2022
Falldiskussion und Journal-Club	03.03.2022
Falldiskussion und Journal-Club	17.03.2022
Falldiskussion und Journal-Club	14.04.2022
Falldiskussion und Journal-Club	12.05.2022
Falldiskussion und Journal-Club	08.06.2022
Falldiskussion und Journal-Club	07.07.2022
Falldiskussion und Journal-Club	08.09.2022
Falldiskussion und Journal-Club	20.10.2022
Falldiskussion und Journal-Club	17.11.2022
Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	
Neuroforum (teilweise Mitgestaltung)	jeden Mittwoch im Semester
Neurowissenschaftliches Grundlagenseminar	jeden Donnerstag im Semester
Motorik-AG der Neurologischen Klinik	1x pro Monat im Semester
Studentenunterricht Wahlfach ZESE	1x pro Semester
Fortbildung für Selbsthilfgruppen	unregelmäßig
CPMS Konferenzen ERN-RND	jeden Monat
ERN-RND Winter School	1x pro Jahr

Zentrum für seltene Hormonstörungen	
monatliche PatientInnenschulung Nebenniereninsuffizienz	monatlich
Praktische Endokrinologie	06.04.2022
überregion. SHG Tag Netzwerk Hypophysen- u. NN-Erkrankungen	23.-25.09.2022
Praktische Endokrinologie	05.10.2022
Zertifizierungsschulung nationales Schulungsprogramm Nebenniereninsuffizienz	16.11.2022
Zentrum für seltene kindliche Knochenerkrankungen	
update Hypophosphatasie	28.09.2022
HPP Jahrestreffen	14-16.10.2022
online Veranstaltung "Neues zur Hypophosphatasie"	30.11.2022
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	
Small fiber neuropathy	13.01.2023
C-Faser Diagnostik	28.01.2022
Schmerz bei neuromuskulären Erkrankungen	05.04.2022
Schmerzen bei neuromuskulären Erkrankungen	05.04.2022
C-Faser Diagnostik	09.06.2022
Diagnostik bei PNP	06.10.2022
Schmerz bei GBS	18.11.2022
C-Faser Diagnostik	25.11.2022

5. Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen

Das ZESE nimmt über verschiedene Netzwerke an einem strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen teil.

Über die Plattform Konsil-SE fanden 2022 Fallkonferenzen unter Beteiligung mehrerer Zentren für Seltene Erkrankungen statt. Die Vorbereitung, der Ablauf und die Zusammenfassung der Ergebnisse dieser Fallkonferenzen sind in einem entsprechenden SOP-Dokument geregelt.

Vertreter des Typ A-Zentrums und der Typ B-Zentren sind an der Erstellung von Leitlinien beteiligt und nehmen an Qualitätszirkeln sowie Benchmarking-Treffen national und international teil, bei denen die Behandlungserfolge strukturiert evaluiert und verbessert werden.

Viele Typ B-Zentren des ZESE sind in nationale Referenznetzwerke eingebunden, die neben der Erstellung von Leitlinien auch zentrenübergreifende Fallkonferenzen durchführen. Das ZESE Typ A-Zentrum koordiniert dabei die Aktivitäten im CRANIO-Net.

Die Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) führen mit Beteiligung europäischer Expertenzentren Fallbesprechungen zur Diagnosefindung und Therapieempfehlungen durch, an denen Vertreter des Universitätsklinikums Würzburg, die in den jeweiligen Netzwerken aktiv sind, teilnehmen. Der Ablauf dieser Fallkonferenzen ist durch die Europäische Kommission und die Leitung des jeweiligen ERNs sowie die Struktur der IT-Plattform Clinical Patient Management System (CPMS) vorgegeben.

6. Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Insgesamt wurden im ZESE mit seinen angeschlossenen Typ B-Zentren bei 469 Patienten mit bisher unklaren Diagnosen durch humangenetische Analysen eine Diagnose gesichert.

7. Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren 2022 mitgearbeitet haben (nur Leitlinien in Entwicklung)

Typ A-Zentrum

- AWMF: 083-048: S3 Leitlinie: *Leitlinie zur Versorgung seltener genetisch bedingter Erkrankungen der Zähne* (in Entwicklung)
- AWMF: 166-006: S3 Leitlinie: *Guideline für Cystionose* (in Entwicklung)

Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken

- AWMF: 026-022: S3 Leitlinie: *Lungenerkrankung bei Mukoviszidose: Pseudomonas aeruginosa* (2022 in Entwicklung, veröffentlicht 02/2023)

Craniofaciales Centrum Würzburg (CFCW)

- AWMF: 007-108. S2k-Leitlinie: *Diagnostik und Therapie von Patienten mit Kraniosynostosen* (in Entwicklung)

Fabry Zentrum für interdisziplinäre therapie Würzburg (FAZiT)

- AWMF: 030-134. *Interdisziplinäre Leitlinie für Diagnose und Hetpie des Morbus Fabry* (veröffentlicht 10/2022)

Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF)

- AWMF: 008-024. S2e-Leitlinie: *Periphere Nerventumore* (in Entwicklung)
- *Ten Recommendations for Sarcoma Surgenry: Consensus oft he Surgical Societies based on the German S3 guideline „Adult Soft Tissue Sarcomas“* (2022 in Entwicklung, veröffentlicht 07/2023)

Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen

- AWMF: 025-018. S1-Leitlinie: *Hereditäre Sphärozytose* (in Entwicklung)
- Onkopedia Leitlinie: *Beta Thalassämie* (in Entwicklung)
<https://www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/beta-thalassaemie/@@guide-line/html/index.html>
- AWMF: 086-003. S2k-Leitlinie: *Diagnostik von Thrombozytenerkrankungen* (in Entwicklung)
- AWMF: 086-004. S2k-Leitlinie: *Therapie von Thrombozytenerkrankungen* (in Entwicklung)
- AWMF: 025-021. S1 Leitlinie: *Eisenmangelanämie* (in Entwicklung)

Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen

- AWMF: 013-102. S2k Leitlinie: *Diagnostik und Therapie des Schleimhautpemphigoids* (in Entwicklung) <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36354061/>
- AWMF: 013-071. S2k-Leitlinie *Diagnostik und Therapie des Pemphigus vulgaris / foliaceus und des bullösen Pemphigoids*. (Gültigkeit nach inhaltlicher Überprüfung 12/2022 verlängert)

Zentrum für genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZHG)

- *Gendiagnostik bei kardiovaskulären Erkrankungen – Konsensuspapier der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie (DGK) und der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie (DGPK)* (2023 bei der DGK eingereicht)

Zentrum für das Multiple Myelom

- AWMF 018-035OL. S3-Leitlinie: *Diagnostik, Therapie und Nachsorge für Patienten mit monoklonaler Gammopathie unklarer Signifikanz (MGUS) oder Multiplem Myelom* (in Entwicklung)
- AWMF: 032-054OL. S3-Leitlinie: *Supportive Therapie bei onkologischen PatientInnen – interdisziplinäre Querschnittsleitlinie* (in Entwicklung)
- Allogene Stammzelltransplantation:
https://www.dag-kbt.de/Leitlinie_zur_autologen_SCT.html (in Überarbeitung)
- AWMF: 018-035OL. S3 Leitlinie *Diagnostik, Therapie und Nachsorge für Patienten mit monoklonaler Gammopahtie unklarere Signifikanz (MGUS) oder Multiplem Myelom* https://register.awmf.org/assets/guidelines/018-035OLk_S3_Diagnostik-Therapie-Nachsorge-monoklonaler-Gammopathie-unklarer-Signifikanz-MGUS-Multiplem-Myelom_2022-02.pdf

Zentrum für Deletionssyndrom 22q11.2

- AWMF 028-049: S3 Leitlinie: *Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter* (in Entwicklung)

Zentrum für endokrine Tumore (ZET)

- *Leitung der Koordination des Updates europ. Leitlinie für das Nebennieren-Inzidentalom* (publiziert 07/2023; <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37318239/>)
- *Consensus on the management of pheochromocytoma and paraganglioma in patients harboring germline pathogenic variants in the succinate dehydrogenase subunit B gene (SDHB)* (Mitarbeit in der Steering Committee (Publikation aktuell noch unter Begutachtung))

Zentrum für Maligne Hyperthermie

- *European Neuromuscular Centre consensus statement on anaesthesia in patients with neuromuscular disorders* <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35971866/>

Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen

- AWMF: 185-004. S1 Leitlinie: *Chronisch nicht-bakterielle Osteomyelitis (CNO/CRMO) im Kindesalter* (in Entwicklung)

Zentrum für seltene Hormonstörungen

- *Glucocorticoid induced adrenal insufficiency* (European Society for Endocrinology and American Endocrine Society); Publikation 2024 erwartet
- *Delphi Konsensus zum Notfallmanagement von PatientInnen mit Nebenniereninsuffizienz* (publiziert 08/2023)

Zentrum für seltene kindliche Knochenerkrankungen

- HPP-Register: *Eine longitudinale, prospektive Langzeit-Register-Beobachtungsstudie bei Patienten mit Hypophosphatasie* <https://www.med.uni-wuerzburg.de/hypophosphatasie/aktuelles/hpp-register-eine-longitudinale-prospektive-langzeit-beobachtungsstudie-fuer-patienten-mit-hypophosphatasie/>

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

- AWMF 030-067. S1 Leitlinie: *Diagnostik bei Polyneuropathien* https://register.awmf.org/assets/guidelines/030-067I_S1_Diagnostik-Polyneuropathien_2020-04.pdf

8. Nennung der Studien zu seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt

Laufende Projekte und Studien des Typ A-Zentrums in 2022

- ZSE-DUO: Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für seltene Erkrankungen (Sponsor: Gemeinsamer Bundesausschuss; Innovationsausschuss)
- CORD-MI: Collaboration on Rare Diseases – Medizininformatik-Initiative (Sponsor: BMBF)
- Bavarian Genomes: 1000 Klinische Genome für Seltene Erkrankungen in Bayern (Sponsor: Bayerisches Staatsministerium für Wissenschaft und Kunst)
- Netzwerk des Bayerischen Arbeitskreises für Seltene Erkrankungen BASE-Netz (Sponsor: Bayerisches Staatsministerium für Wissenschaft und Kunst)

Laufende Projekte und Studien der Typ B-Zentren in 2022

Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken

- VX18-809-127: A Non-interventional Study in Germany and Austria to Describe the Standard of Care, Reasons for Changes in Cystic Fibrosis Therapy Decisions, and Healthcare Resource Utilization in F508del Homozygous Cystic Fibrosis Patients Who Initiated Orkambi® Treatment Between the Ages of 2 Through 11 Years
- VX17-445-105: A Phase 3, Open-label Study Evaluating the Long-term Safety and Efficacy of VX-445 Combination Therapy in Subjects With Cystic Fibrosis Who Are Homozygous or Heterozygous for the F508del Mutation
- VX18-445-110: A Phase 3, Open-label Study Evaluating the Long-term Safety and Efficacy of VX-445 Combination Therapy in Subjects With Cystic Fibrosis Who Are Heterozygous for the F508del Mutation and a Gating or Residual Function Mutation (F/G and F/RF Genotypes)
- VX20-121-102: A Phase 3, Randomized, Double-blind, Controlled Study Evaluating the Efficacy and Safety of VX-121 Combination Therapy in Subjects With Cystic Fibrosis Who Are Heterozygous for F508del and a Minimal Function Mutation (F/MF)
- VX21-445-124: A Phase 3 Double-blind, Randomized, Placebo Controlled Study Evaluating the Efficacy and Safety of ELX/TEZ/IVA in Cystic Fibrosis Subjects 6 Years of Age and Older With a Non-F508del ELX/TEZ/IVA responsive CFTR Mutation
- Characterisation of mucoid Staphylococcus aureus recovered from the airways of cystic fibrosis patients: prevalence, impact on clinical course and detailed analysis.
- Ermittlung der optimalen Belastungssteigerung für eine Fahrradergometrie bei chronischen Lungenerkrankungen
- Rapid and contrast-free 3D-UTI MRI to assess ventilation and perfusion in people with cystic fibrosis and primary ciliary dyskinesia

Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)

- MODIFY: Efficacy and Safety of Lucerastat Oral Monotherapy in Adult Subjects With Fabry Disease: Randomisierte, doppelblinde, placebokontrollierte, multizentrische Parallel-gruppenstudie der Phase III zur Untersuchung der Wirksamkeit und Sicherheit von Lucerastat auf neuropathische Schmerzen bei Patienten mit Morbus Fabry
- MODIFY-OLE: A multi-center, open-label, uncontrolled, single-arm, extension study to determine the long-term safety and tolerability of oral lucerastat in adult subjects with Fabry disease: Multizentrische, offene, unkontrollierte, einarmige Verlängerungsstudie zur Bestimmung der langfristigen Sicherheit und Verträglichkeit von Lucerastat bei erwachsenen Patienten mit Morbus Fabry
- HEAL-FABRY: Monozentrische Prospektive Beobachtungsstudie: Prospektive Fabry-Kohortenstudie zur Evaluation von Prädiktoren für das Auftreten von Herzinsuffizienz und plötzlichem Herztod
- MARVEL 1: A Fabry Disease Gene Therapy Study
- Fabry-Registry NXT: Multizentrische Prospektive Beobachtungsregisterstudie
- FollowMe: Safety-Registry: Multizentrische Prospektive Beobachtungsregisterstudie
- Beobachtungsstudie für Patienten mit Morbus Fabry mit Fokus auf Medikamenteneinnahme, Lebensqualität und Schmerzkontrolle: Monozentrische prospektive Beobachtungsstudie
- Deutsche Multizentrische Beobachtungsstudie für Patienten mit Morbus Fabry unter Chaperontherapie mit Migalastat-HCl (Galafold)
- Morbus Fabry in Hochrisikopatienten mit linksventrikulärer Hypertrophie: Prävalenz und Implementierung eines klinischen Scores

Interdisziplinäres Amyloidosezentrum Nordbayern

- HELIOS-B: A Phase 3, Randomized, Double blind, Placebo-controlled, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Vutrisiran in Patients with Transthyretin Amyloidosis with Cardiomyopathy (ATTR Amyloidosis with Cardiomyopathy) , ALN-TTRSC02
- A Phase 3 Global, Double-Blind, Randomized, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Efficacy and Safety of ION-682884 in Patients with Transthyretin-Mediated Amyloid Cardiomyopathy (ATTR CM); ION-682884-CS2
- CAEL101-301: A Study to Evaluate the Effectiveness and Safety of CAEL-101 in Patients With Mayo Stage IIIb AL Amyloidosis
- Cael101-302: A Study to Evaluate the Effectiveness and Safety of CAEL-101 in Patients With Mayo Stage IIIa AL Amyloidosis

Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF)

- KFO 5001 "Resolve Pain", Projekt P2 NF-Neuropathie
- KOMET D134BC00001 "A Phase III, Multicentre, International Study with a Parallel, Randomised, Double-blind, Placebo-controlled, 2 Arm Design to Assess the Efficacy and Safety of Selumetinib in Adult Participants with NF1 who have Symptomatic, Inoperable Plexiform Neurofibromas"

Achalasiezentrum - Zentrum für Achalasie und andere Ösophagusmotilitätsstörungen

- Peroral Endoscopic Versus Laparoscopic Myotomie for Treatment of Idiopathic Achalasie: A Prospective Randomized Multicenter Trial
- Genetikstudie Achalasie
- Stellenwert der routinemäßigen postoperativen Endoskopie nach POEM in und außerhalb der Lernkurve
- Einfluss von Vorinterventionen auf die Sicherheit der Hellermyotomie und POEM

Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen

- An open-label, multicenter, extension study of AG-348 in adult subjects with Pyruvate Kinase Deficiency previously enrolled in AG-348 studies (Protocol AG348-C-011)
- Pyruvate Kinase Deficiency Global Longitudinal Registry (Protocol AG348-C-008)
- Fanconi Anemia Registry 01
- Patientenregister Seltene Anämien
- Patientenregister Sichelzellkrankheit

Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen

- TPV11: A multi-centre, open-label, phase 1 study, Part A single ascending dose and Part B multiple dose, to evaluate the safety, tolerability and pharmacokinetics, and to explore early signs of effectiveness of induction of antigen-specific immune tolerance with TPM203 in pemphigus vulgaris patients
- ARGX-113-1904 EudraCT: 2020-002915-23: A Randomized, Double-Blinded, Placebo-Controlled Trial to Investigate the Efficacy, Safety, and Tolerability of Efgartigimod PH20 SC in Adult Patients With Pemphigus (Vulgaris or Foliaceus) (ADDRESS)
- ARGX-113-1905 EudraCT: 2020-002917-16: An Open-Label, Multicenter, Follow-up Trial of ARGX-113-1904 to Evaluate the Safety, Tolerability, and Efficacy of Efgartigimod PH20 SC in Patients With Pemphigus (ADDRESS+)

Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)

- 2019-003626-24: An Open-Label, Exploratory Study of the Safety and Preliminary Efficacy of Danicamtiv in Stable Ambulatory Patients with Primary Dilated Cardiomyopathy due to either MYH7 or TTN Variants (MYK-491-006)
- 2020-003536-92: A Phase 3, Multi-Center, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Trial to Evaluate the Efficacy and Safety of CK-3773274 in Adults With Symptomatic Hypertrophic Cardiomyopathy and Left Ventricular Outflow Tract Obstruction

Zentrum für genetische Innenohrstörungen (ZGI)

- Identifizierung und Charakterisierung von Genen für angeborene Hörstörungen
- Evaluation kortikale auditorisch evozierte Potentiale zur Verlaufsdiagnostik hörgeschädigter, mit einer Hörhilfe versorgter Kinder
- Optimising hearing aid fitting prior to CI
- Vorsprachliche Entwicklungsdiagnostik auf der Basis des individuellen Vokalisationsrepertoires von Säuglingen – Testung eines neuen Verfahrens zur Diagnose- und Therapiebegleitung in der Pädaudiologie

Zentrum für das Multiple Myelom

- Nicht-interventionelle Studie zum Einsatz von Lenalidomid (Revlimid) in Kombination mit Dexamethason als Erstlinientherapie bei Patienten mit multiplem Myelom, die nicht transplantierbar sind
- DSMM XIV: Lenalidomide, Adriamycin, Dexamethasone (RAD) Versus Lenalidomide, Bortezomib, Dexamethasone (VRD) for Induction in Newly Diagnosed Multiple Myeloma Followed by Response-adapted Consolidation and Lenalidomide Maintenance – A Randomized Multicenter Phase III Trial by Deutsche Studiengruppe Multiples Myelom
- GMMG-PERSPECTIVE: Eine multizentrische, einarmige, offene Phase II Studie mit Pomalidomid in Kombination mit niedrig-dosiertem Dexamethason und intravenös verabreichten Cyclophosphamid im Falle eines suboptimalen Ansprechens oder erster Progression bei Patienten mit rezidiviertem oder refraktärem Multiples Myelom
- Elotuzumab (E), in Kombination mit Carfilzomib, Lenalidomid und Dexamethason (E-KRd) gegen KRd vor und nach autologer Stammzelltransplantation bei neu diagnostiziertem Multiples Myelom und mit nachfolgender Erhaltungstherapie mit Elotuzumab und Lenalidomid gegen Lenalidomid Monotherapie.
- Eine Phase III Studie der Deutschen Studiengruppe Multiples Myelom
- Randomisierte Phase III-Studie für Patienten mit neu diagnostiziertem Multiplem Myelom zur Untersuchung des Nutzens der Hinzunahme von Isatuximab zu einer Induktionstherapie mit Lenalidomid / Bortezomib / Dexamethason (RVd) sowie einer Erhaltungstherapie mit Lenalidomid
- MIMM: Machbarkeit von Impact-Training bei Patienten mit Multiplem Myelom
- GMMG-PERSPECTIVE: Eine multizentrische, einarmige, offene Phase II Studie mit Pomalidomid in Kombination mit niedrig-dosiertem Dexamethason und intravenös verabreichten Cyclophosphamid im Falle eines suboptimalen Ansprechens oder erster Progression bei Patienten mit rezidiviertem oder refraktärem Multiples Myelom

Zentrum für Deletionssyndrom 22q11.2

- Die familiäre Situation von Familien mit Kindern und Jugendlichen mit dem Mikrodeletions- und Mikroduplikationssyndrom 22q11.2
- Phänotypische und neurobiologische Charakteristika bei Personen mit Deletionssyndrom 22q11.2

Zentrum für endokrine Tumore (ZET)

- ADIUVO-Studie: Wirksamkeit einer adjuvanten Mitotane-Behandlung zur Verlängerung des Rezidiv-freien Überlebens bei Patienten mit Nebennierenkarzinom mit niedrigem bis mittlerem Rezidiv-Risiko
- AIO-ENC-0118/ass_CaboACC: Cabozantinib in advanced adrenocortical carcinoma progressing after standard therapy (CaboACC)
- FIRST-MAPP: First International Randomized Study placebo in Malignant Progressive Pheochromocytoma and Paraganglioma (PPGL)
- CLERAD-PROBE: Klinische Evaluation eines 124I-PET/CT basierten Entscheidungskonzeptes zur Radioablation der Restschilddrüse beim differenzierten Schilddrüsenkarzinom mittels PROBE-Design
- SPENCER: A Phase 1/2 Trial of a Novel Therapeutic Vaccine (EO2401) in Combination With Immune Check Point Blockade, for Treatment of Patients With Locally Advanced or Metastatic Adrenocortical Carcinoma, or Malignant Pheochromocytoma/Paraganglioma - DE
- A Phase 2 Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Belzutifan (MK-6482, formerly PT2977) Monotherapy in Participants with Advanced Pheochromocytoma/Paraganglioma (PPGL) or Pancreatic Neuroendocrine Tumor (pNET)

Zentrum für Maligne Hyperthermie

- Minimal invasive Diagnostik einer MH-Veranlagung mittels Sonoelastographie

Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen

- trained FEVER: A prospective, non-interventional study in patients with periodic fever syndromes to evaluate clinical manifestation, inborn and acquired etiopathogenetic mechanisms as well as psychosocial stress factors
- P-CID: A prospective outcome study on patients with profound combined immunodeficiency

Zentrum für Riesenzellerarthritis

- M16-852 Upadacitinib
- GCAPTAIN Secukinumab
- GIGANT Secukinumab

Zentrum für seltene Bewegungsstörungen

- ENROLL-HD: A worldwide observational study for Huntington's disease families
- DysTract: Erforschung und Behandlung Dystonder Erkrankungen
- Stimtox: Eine randomisierte, sham kontrollierte Vergleichsstudie von tiefer Hirnstimulation des Globus pallidus internus versus Botulinumtoxintherapie bei zervikaler Dystonie
- DIPS: Explorative Studie zur Bild- und Computergestützten Einstellung für die Tiefenhirnstimulation bei Dystonie-Patienten
- EFRONT: Study to Identify Patients With Genetic Forms of Frontotemporal Dementia

Zentrum für seltene Hormonstörungen

- NCT03789656: A Study to Evaluate the Safety and Efficacy of CRN00808 for the Treatment of Acromegaly
- NCT03792555: A Study to Evaluate the Safety and Efficacy of CRN00808 for the Treatment of Acromegaly
- NCT04003519: Study to Predict Lanreotide-induced Disease Activity Normalization in Acromegaly
- NCT02310269: Long Term Safety and Efficacy of Pasireotide s.c. in Patients With Cushing's Disease
- NCT03697109: A Study of the Efficacy and Safety of Relacorilant in Patients With Endogenous Cushing Syndrome
- NCT03572166: Use of Copeptin Measurement After Arginine Infusion for the Differential Diagnosis of Diabetes Insipidus - the CARGOx Study
- PROSAI: Register und Biomaterialsammlung von Patienten mit chronischer Nebenniereninsuffizienz
- Grad der Leberverfettung und -fibrose unter Glukokortikoidsubstitution bei Patienten mit Nebenniereninsuffizienz
- NCT05222152: A Double-Blind, Double-Dummy, Two Way Cross-Over, Randomized, Phase II Study of Efficacy, Safety and Tolerability of Modified Release Hydrocortisones: Chronocort® Versus Plenadren®, in Adrenal Insufficiency (CHAMPAIN)
- NCT01794793: An open label, multi-center pasireotide roll-over protocol for patients who have completed a previous Novartis-sponsored pasireotide study and are judged by the investigator to benefit from continued pasireotide treatment.
- NCT01922440: Physicians Advancing Disease Knowledge in Hypoparathyroidism
- Post-Marketing Surveillance to monitor the safety and efficacy of Omnitrope in the treatment of adults
- Register und Biomaterialsammlung von Patienten mit chronischem Hypoparathyreoidismus

Zentrum für kindliche Knochenerkrankungen

- ALP-HPP-501: Eine longitudinale, prospektive Langzeit-Register-Beobachtungsstudie bei Patienten mit Hypophosphatasie (HPP)

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

- ROCK-ALS-Studie: Fasudil vs. Placebo
- Edavarone-Studie: Edaravone p. o.
- EARLY-/TEAR-ALS-Studie: Biomarker
- SMArtCare: Register für Spinale Muskelatrophie
- MNDnet: Register für Motoneuronenerkrankungen
- IGOS, KKPNS: Register und Bioprobenbank des "Kompetenznetz Peripherer Nerv" für Immunneuropathien

9. Publikationen, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren mitgearbeitet haben

Typ A- Zentrum

Hebestreit H, Zeidler C, Schippers C, de Zwaan M, Deckert J, Heuschmann P, Krauth C, Bullinger M, Berger A, Berneburg M, Brandstetter L, Deibele A, Dieris-Hirche J, Graessner H, Gündel H, Herpertz S, Heuft G, Lapstich AM, Lücke T, Maisch T, Mundlos C, Petermann-Meyer A, Müller S, Ott S, Pfister L, Quitmann J, Romanos M, Rutsch F, Schaubert K, Schubert K, Schulz JB, Schweiger S, Tüscher O, Ungethüm K, Wagner TOF, Haas K; ZSE-DUO working group. Dual guidance structure for evaluation of patients with unclear diagnosis in centers for rare diseases (ZSE-DUO): study protocol for a controlled multi-center cohort study. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Feb 14;17(1):47.

Martin T, Rommel K, Thomas C, Eymann J, Kretschmer T, Berner R, Lee-Kirsch MA, Hebestreit H. Seltene Erkrankungen in den Daten sichtbar machen – Kodierung [Uncovering rare diseases in medical data-coding]. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz.* 2022 Nov;65(11):1133-1142

Schippers C, Volk D, de Zwaan M, Deckert J, Dieris-Hirche J, Herpertz S, Schulz JB, Hebestreit H; ZSE-DUO Arbeitsgruppe. [ZSE-DUO - dual guidance structure at the centre for rare diseases]. *Inn Med (Heidelb).* 2022 Jul;63(7):791-797.

Weber S, Hebestreit H, Graessner H. Auf dem Weg zu einer besseren Versorgung und Forschung bei Seltenen Erkrankungen [Towards better rare disease care and research]. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz.* 2022 Nov;65(11):1117-1118.

Christiane Herzog Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken

Hebestreit H, Kriemler S, Schindler C, Stein L, Karila C, Urquhart DS, Orenstein DM, Lands LC, Schaeff J, Eber E, Radtke T; ACTIVATE-CF Study Working Group. Effects of a Partially Supervised Conditioning Program in Cystic Fibrosis: An International Multicenter, Randomized Controlled Trial (ACTIVATE-CF). *Am J Respir Crit Care Med.* 2022 Feb 1;205(3):330-339.

Radtke T, Kriemler S, Stein L, Karila C, Urquhart DS, Orenstein DM, Lands LC, Schindler C, Eber E, Haile SR, Hebestreit H; ACTIVATE-CF Study Working Group. Cystic fibrosis related diabetes is not associated with maximal aerobic exercise capacity in cystic fibrosis: a cross-sectional analysis of an international multicenter trial. *J Cyst Fibros.* 2022 Jul 5:S1569-1993(22)00599-9.

Radtke T, Smith S, Nevitt SJ, Hebestreit H, Kriemler S. Physical activity and exercise training in cystic fibrosis. *Cochrane Database Syst Rev.* 2022 Aug 9;8(8):CD002768.

Radtke T, Smith S, Nevitt SJ, Hebestreit H, Kriemler S. Physical activity and exercise training in cystic fibrosis. *Paediatr Respir Rev.* 2022 Dec;44:47-52.

Urquhart DS, Hebestreit H, Saynor Z, Radtke T; European Cystic Fibrosis Society Exercise Working Group. 'Gold-standard' field test is a non-sequitur. *Pulmonology.* 2022 Sep 15:S2531-0437(22)00207-0.

Craniofaciales Centrum Würzburg

Linz C, Faber J, Schmid R, Kunz F, Böhm H, Hartmann S, Schweitzer T. Using a 3D asymmetry index as a novel form for capturing complex three-dimensionality in positional plagiocephaly. *Sci Rep.* 2022 Dec 2;12(1):20831.

Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)

Lau K, Üçeyler N, Cairns T, Lorenz L, Sommer C, Schindehütte M, Amann K, Wanner C, Nordbeck P. Gene variants of unknown significance in Fabry disease: Clinical characteristics of c.376A>G (p.Ser126Gly). *Mol Genet Genomic Med.* 2022 May;10(5):e1912.

Lenders M, Nordbeck P, Kurschat C, Eveslage M, Karabul N, Kaufeld J, Hennermann JB, Patten M, Cybulla M, Müntze J, Üçeyler N, Liu D, Das AM, Sommer C, Pogoda C, Reiermann S, Duning T, Gaedeke J, von Cossel K, Blaschke D, Brand SM, Mann WA, Kampmann C, Muschol N, Canaan-Kühl S, Brand E. Treatment of Fabry Disease management with migalastat-outcome from a prospective 24 months observational multicenter study (FAMOUS). *Eur Heart J Cardiovasc Pharmacother.* 2022 May 5;8(3):272-281.

Mistry PK, Kishnani P, Wanner C, Dong D, Bender J, Batista JL, Foster J. Rare lysosomal disease registries: lessons learned over three decades of real-world evidence. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Oct 17;17(1):362.

Müntze J, Lau K, Cybulla M, Brand E, Cairns T, Lorenz L, Üçeyler N, Sommer C, Wanner C, Nordbeck P. Patient reported quality of life and medication adherence in Fabry disease patients treated with migalastat: A prospective, multicenter study. *Mol Genet Metab.* 2022 Dec 22;138(2):106981.

Spitzel M, Wagner E, Breyer M, Henniger D, Bayin M, Hofmann L, Mauceri D, Sommer C, Üçeyler N. Dysregulation of Immune Response Mediators and Pain-Related Ion Channels Is Associated with Pain-like Behavior in the GLA KO Mouse Model of Fabry Disease. *Cells.* 2022 May 24;11(11):1730.

Tolstik E, Ali N, Guo S, Ebersbach P, Möllmann D, Arias-Loza P, Dierks J, Schuler I, Freier E, Debus J, Baba HA, Nordbeck P, Bocklitz T, Lorenz K. CARS Imaging Advances Early Diagnosis of Cardiac Manifestation of Fabry Disease. *Int J Mol Sci.* 2022 May 11;23(10):5345.

Wagenhäuser L, Rickert V, Sommer C, Wanner C, Nordbeck P, Rost S, Üçeyler N. X-chromosomal inactivation patterns in women with Fabry disease. *Mol Genet Genomic Med.* 2022 Sep;10(9):e2029.

Wanner C, Feldt-Rasmussen U, Ortiz A. Plain language summary of a study looking at heart muscle thickness and kidney function in women with Fabry disease who received agalsidase beta treatment. *Future Cardiol.* 2022 Sep;18(10):755-763.

Wanner C, Kimonis V, Politei J, Warnock DG, Üçeyler N, Frey A, Cornelisse P, Hughes D. Understanding and modifying Fabry disease: Rationale and design of a pivotal Phase 3 study and results from a patient-reported outcome validation study. *Mol Genet Metab Rep.* 2022 Mar 26;31:100862.

Interdisziplinäres Amyloidosezentrum Nordbayern

Morbach C, Steinhardt M, Störk S. [Cardiac amyloidosis - important differential diagnosis in heart failure]. *Dtsch Med Wochenschr.* 2022 Nov;147(23):1522-1530.

Ihne S, Kircher M, Papagianni A, Goetze O, Morbach C, Werner RA, Zeller D, Sommer C, Rosenwald A, Amann K, Linke RP, Lapa C, Einsele H, Geier A, Obici L, Palladini G, Knop S, Störk S. AA amyloidosis in inflammatory active malignant paraganglioma. *Amyloid.* 2022 Jun;29(2):137-138.

Papagianni A, Ihne S, Zeller D, Morbach C, Üçeyler N, Sommer C. Clinical and apparative investigation of large and small nerve fiber impairment in mixed cohort of ATTR-amyloidosis: impact on patient management and new insights in wild-type. *Amyloid.* 2022 Mar;29(1):14-22.

Steinhardt M, Kortüm M, Einsele H, Rasche L. Die monoklonale Gammopathie (un)klarer Signifikanz [Monoclonal gammopathy of (un)known significance]. *Dtsch Med Wochenschr.* 2022 Jun;147(11):675-682.

Sarkoidosezentrum

Pelzer T, Buck A, Gernert M, Giner T, Haarmann A, Jung P. [Sarcoidosis - the chameleon of internal medicine]. *MMW Fortschr Med.* 2022 Jul;164(13):52-59.

Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF)

Dengler NF, Scholz C, Beck J, Uerschels AK, Sure U, Scheller C, Strauss C, Martin D, Schackert G, Heinen C, Woitzik J, McLean AL, Rosahl SK, Kolbensschlag J, Heinzel J, Schuhmann M, Tatagiba MS, Guerra WK, Schroeder HWS, Vetrano IG, Ahmadi R, Unterberg A, Reinsch J, Zdunczyk A, Unteroberdoerster M, Vajkoczy P, Wehner S, Becker M, Matthies C, Pérez-Tejón J, Dubuisson A, Barrone DG, Trivedi R, Capone C, Ferraresi S, Kraschl J, Kretschmer T, Dombert T, Staub F, Ronellenfitsch M, Marquardt G, Prinz V, Czabanka M, Carolus A, Braun V, König R, Antoniadis G, Wirtz CR, Rasulic L, Pedro MT. Rationale and design of the peripheral nerve tumor registry: an observational cohort study. *Neurol Res.* 2023 Jan;45(1):81-85. Rationale and design of the peripheral nerve tumor registry: an observational cohort study. doi: 10.1080/01616412.2022.2129762. *Epub* 2022 Oct 8.

Zentrum für Achalasie und andere Ösophagusmotilitätsstörungen

Kollmann L, Seyfried F. [74/m-Dysphagia and regurgitation : Preparation for the medical specialist examination: part 26]. *Chirurgie (Heidelb).* 2022 Dec;93(Suppl 1):119-123.

Zentrum für angeborenen Blutzellerkrankungen

Al-Samkari H, Galactéros F, Glenthøj A, Rothman JA, Andres O, Grace RF, Morado-Arias M, Layton DM, Onodera K, Verhovsek M, Barcellini W, Chonat S, Judge MP, Zagadailov E, Xu R, Hawkins P, Beynon V, Gheuens S, van Beers EJ; ACTIVATE Investigators. Mitapivat versus Placebo for Pyruvate Kinase Deficiency. *N Engl J Med.* 2022 Apr 14;386(15):1432-1442.

Becker IC, Nagy Z, Manukjan G, Haffner-Luntzer M, Englert M, Heib T, Vögtle T, Gross C, Bharti R, Dietrich S, Mott K, Heck J, Stegmaier S, Baranowsky A, Schinke T, Schlegel N, Heckel T, Stegner D, Pleines I, Ignatius A, Schulze H, Nieswandt B. G6b-B regulates an essential step in megakaryocyte maturation. *Blood Adv.* 2022 May 24;6(10):3155-3161.

Dutzmann CM, Spix C, Popp I, Kaiser M, Erdmann F, Erlacher M, Dörk T, Schindler D, Kalb R, Kratz CP. Cancer in Children With Fanconi Anemia and Ataxia-Telangiectasia-A Nationwide Register-Based Cohort Study in Germany. *J Clin Oncol.* 2022 Jan 1;40(1):32-39.

Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen

Dikmen HO, Yilmaz K, Benoit S, Bernard P, Drenovska K, Gerdes S, Gläser R, Günther C, Homey B, Horváth ON, Huilaja L, Joly P, Kiritsi D, Meller S, Patsatsi A, Sárdy M, Schauer F, Shahid M, Sticherling M, Tasanen K, Vassileva S, Worm M, Zillikens D, Sadik CD, van Beek N, König IR, Schmidt E. Serum autoantibody reactivity in bullous pemphigoid is associated with neuropsychiatric disorders and the use of antidiabetics and antipsychotics: a large, prospective cohort study. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2022 Nov;36(11):2181-2189.

Goebeler M, Bata-Csörgő Z, De Simone C, Didona B, Remenyik E, Reznichenko N, Stoevesandt J, Ward ES, Parys W, de Haard H, Dupuy P, Verheesen P, Schmidt E, Joly P. and the ARGX-113-1701 Investigator Study Group. Treatment of pemphigus vulgaris and foliaceus with efgartigimod, a neonatal Fc receptor inhibitor: a phase 2 multicentre, open-label feasibility trial. *Br J Dermatol.* 2022 Mar;186(3):429-439.

Hofmann SC, Günther C, Böckle BC, Didona D, Ehrchen J, Gaskins M, Geerling G, Gläser R, Hadaschik E, Hampl M, Haßkamp P, Jackowski J, Kiritsi D, Nast A, Pleyer U, Reichel C, Roth M, Schumann M, Sticherling M, Worm M, Zillikens D, Goebeler M, Schmidt E. S2k Guideline for the

diagnosis and treatment of mucous membrane pemphigoid. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2022 Nov;20(11):1530-1550.

Yilmaz K, Goletz S, Pas HH, van den Bos RR, Blauvelt A, White WL, Bouaziz JD, Zuelgaray E, Daneshpazhooh M, Yancey KB, Goebeler M, Schmidt E. Clinical and serological characterization of orf-induced immunobullous disease. *JAMA Dermatol.* 2022 Jun 1;158(6):670-674.

Martin E, Mauer I, Malzahn U, Heuschmann PU, Goebeler M, Benoit S. Comorbid diseases among bullous pemphigoid patients in Germany: new insights from a case-control study. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2022 Jun;20(6):798-805.

Maho-Vaillant M, Sips M, Golinski L, Vidarsson G, Goebeler M, Stoevesandt J, Bata-Csörgő Z, Balbino B, Verheesen P, Joly P, Hertl M, Calbo S. FcRn antagonism leads to a decrease of desmoglein-specific B cells: secondary analysis of a phase 2 study of Efgartigimod in Pemphigus vulgaris and Pemphigus foliaceus. *Front Immunol.* 2022 May 18;13:863095.

Hoch VB, Kohler AF, Augusto DG, Lobo-Alves SC, Malheiros D, Cipolla GA, Boldt ABW, Braun-Prado K, Wittig M, Franke A, Pföhler C, Worm M, van Beek N, Goebeler M, Sárdy M, Ibrahim S, Busch H, Schmidt E, Hundt JE, Araujo-Souza PS, Petzl-Erler ML. Genetic Associations and Differential mRNA Expression Levels of Host Genes Suggest a Viral Trigger for Endemic Pemphigus Foliaceus. *Viruses.* 2022 Apr 23;14(5):879.

Borradori L, Van Beek N, Feliciani C, Tedbirt B, Antiga E, Bergman R, Böckle BC, Caproni M, Caux F, Chandran NS, Cianchini G, Daneshpazhooh M, De D, Didona D, Di Zenzo GM, Dmochowski M, Drenovska K, Ehrchen J, Goebeler M, Groves R, Günther C, Horvath B, Hertl M, Hofmann S, Ioannides D, Itzlinger-Monshi B, Jedličková J, Kowalewski C, Kridin K, Lim YL, Marinovic B, Marzano AV, Mascaro JM, Meijer JM, Murrell D, Patsatsi K, Pincelli C, Prost C, Rappersberger K, Sárdy M, Setterfield J, Shahid M, Sprecher E, Tasanen K, Uzun S, Vassileva S, Vestergaard K, Vorobyev A, Vujic I, Wang G, Wozniak K, Yayli S, Zambruno G, Zillikens D, Schmidt E, Joly P. Updated S2 K guidelines for the management of bullous pemphigoid initiated by the European Academy of Dermatology and Venereology (EADV). *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2022 Oct;36(10):1689-1704.

Hofmann SC, Günther C, Böckle BC, Didona D, Ehrchen J, Gaskins M, Geerling G, Gläser R, Hadaschik E, Hampl M, Haßkamp P, Jackowski J, Kiritsi D, Nast A, Pleyer U, Reichel C, Roth M, Schumann M, Sticherling M, Worm M, Zillikens D, Goebeler M, Schmidt E. S2k Guideline for the diagnosis and treatment of mucous membrane pemphigoid. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2022 Nov;20(11):1530-1550.

Mohme S, Stoevesandt J, Goebeler M, Hamm H. A blistering child-A girl with mysterious blisters. *Eur J Dermatol.* 2022 Apr 1;32(2):294-296.

Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)

Batzner A, Aicha D, Pfeiffer B, Neugebauer A, Seggewiss H. Age-related survival after alcohol septal ablation in hypertrophic obstructive cardiomyopathy. *ESC Heart Fail.* 2022 Feb;9(1):327-336.

Bertero E, Dudek J, Cochain C, Delgobo M, Ramos G, Gerull B, Higuchi T, Vaeth M, Zerneck A, Frantz S, Hofmann U, Maack C. Immuno-metabolic interfaces in cardiac disease and failure. *Cardiovasc Res.* 2022 Jan 7;118(1):37-52.

Bertero E, Maack C. Rethinking Mitchell's Chemiosmotic Theory: Potassium Dominates Over Proton Flux to Drive Mitochondrial F1Fo-ATP Synthase. *Function (Oxf).* 2022 Mar 9;3(2):zqac012.

Bertero E, Robusto F, Rulli E, D'Etto A, Bisceglia L, Staszewsky L, Maack C, Lepore V, Latini R, Ameri P. Cancer Incidence and Mortality According to Pre-Existing Heart Failure in a Community-Based Cohort. *JACC CardioOncol.* 2022 Jan 18;4(1):98-109.

- Bețiu AM, Noveanu L, Hâncu IM, Lascu A, Petrescu L, Maack C, Elmér E, Muntean DM. Mitochondrial Effects of Common Cardiovascular Medications: The Good, the Bad and the Mixed. *Int J Mol Sci.* 2022 Nov 7;23(21):13653.
- Brodehl A, Gerull B. Genetic Insights into Primary Restrictive Cardiomyopathy. *J Clin Med.* 2022 Apr 8;11(8):2094.
- Cruz-Garcia Y, Barkovits K, Kohlhaas M, Pickel S, Gulentz M, Heindl C, Pfeiffer K, Eder-Negrin P, Maack C, Marcus K, Kuhn M, Miranda-Laferte E. Nanoenvironments of the β -Subunit of L-Type Voltage-Gated Calcium Channels in Adult Cardiomyocytes. *Front Cell Dev Biol.* 2022 Jan 3;9:724778.
- Donnarumma E, Kohlhaas M, Vimont E, Kornobis E, Chaze T, Gianetto QG, Matondo M, Moya-Nilges M, Maack C, Wai T. Mitochondrial Fission Process 1 controls inner membrane integrity and protects against heart failure. *Nat Commun.* 2022 Nov 4;13(1):6634.
- Dudek J, Bertero E, Maack C. The integrated stress response to the rescue of the starved heart. *Cardiovasc Res.* 2022 Dec 29;118(16):3166-3168.
- Dudek J, Maack C. Grandfather's moonlighting: hydralazine's novel liaison with mitochondria. *Cardiovasc Res.* 2022 Jan 7;118(1):13-15.
- Dudek J, Maack C. Mechano-energetic aspects of Barth syndrome. *J Inherit Metab Dis.* 2022 Jan;45(1):82-98.
- Godsman N, Kohlhaas M, Nickel A, Cheyne L, Mingarelli M, Schweiger L, Hepburn C, Munts C, Welch A, Delibegovic M, Van Bilsen M, Maack C, Dawson DK. Metabolic alterations in a rat model of takotsubo syndrome. *Cardiovasc Res.* 2022 Jun 29;118(8):1932-1946.
- Kayvanpour E, Wisdom M, Lackner MK, Sedaghat-Hamedani F, Boeckel JN, Müller M, Eghbalian R, Dudek J, Doroudgar S, Maack C, Frey N, Meder B. VARS2 Depletion Leads to Activation of the Integrated Stress Response and Disruptions in Mitochondrial Fatty Acid Oxidation. *Int J Mol Sci.* 2022 Jun 30;23(13):7327.
- Ljubojević-Holzer S, Kraler S, Djalalinac N, Abdellatif M, Voglhuber J, Schipke J, Schmidt M, Kling KM, Franke GT, Herbst V, Zirlik A, von Lewinski D, Scherr D, Rainer PP, Kohlhaas M, Nickel A, Mühlfeld C, Maack C, Sedej S. Loss of autophagy protein ATG5 impairs cardiac capacity in mice and humans through diminishing mitochondrial abundance and disrupting Ca²⁺ cycling. *Cardiovasc Res.* 2022 May 6;118(6):1492-1505.
- Lopes LR, Losi MA, Sheikh N, Laroche C, Charron P, Gimeno J, Kaski JP, Maggioni AP, Tavazzi L, Arbustini E, Brito D, Celutkiene J, Hagege A, Linhart A, Mogensen J, Garcia-Pinilla JM, Ripoll-Vera T, Seggewiss H, Villacorta E, Caforio A, Elliott PM; Cardiomyopathy Registry Investigators Group. Association between common cardiovascular risk factors and clinical phenotype in patients with hypertrophic cardiomyopathy from the European Society of Cardiology (ESC) EurObservational Research Programme (EORP) Cardiomyopathy/Myocarditis registry. *Eur Heart J Qual Care Clin Outcomes.* 2022 Dec 13;9(1):42-53.
- Maack C, Tardiff JC. Targeted therapies for cardiac diseases. *Nat Rev Cardiol.* 2022 Jun;19(6):343-344.
- Nagler S, Ghoreishi Y, Kollmann C, Kelm M, Gerull B, Waschke J, Burkard N, Schlegel N. Plakophilin 2 regulates intestinal barrier function by modulating protein kinase C activity in vitro. *Tissue Barriers.* 2022 Oct 24:2138061.
- Paulus MG, Renner K, Nickel AG, Brochhausen C, Limm K, Zügner E, Baier MJ, Pabel S, Wallner S, Birner C, Luchner A, Magnes C, Oefner PJ, Stark KJ, Wagner S, Maack C, Maier LS, Streckfuss-Bömeke K, Sossalla S, Dietl A. Tachycardiomyopathy entails a dysfunctional pattern of interrelated mitochondrial functions. *Basic Res Cardiol.* 2022 Sep 6;117(1):45.

Schwemmlin J, Maack C, Bertero E. Mitochondria as Therapeutic Targets in Heart Failure. *Curr Heart Fail Rep.* 2022 Apr;19(2):27-37.

Sequeira V, Maack C. Cereblon, a novel target in heart failure: but is calcium really everything? *Eur Heart J.* 2022 May 21;43(20):1990-1992.

Soppert J, Frisch J, Wirth J, Hemmers C, Boor P, Kramann R, Vondenhoff S, Moellmann J, Lehrke M, Hohl M, van der Vorst EPC, Werner C, Speer T, Maack C, Marx N, Jankowski J, Roma LP, Noels H. A systematic review and meta-analysis of murine models of uremic cardiomyopathy. *Kidney Int.* 2022 Feb;101(2):256-273.

Veselka J, Liebrechts M, Cooper R, Faber L, Januska J, Kashtanov M, Tesarkova KH, Hansen PR, Seggewiss H, Shloydo E, Popov K, Hansvenclova E, Bonaventura J, Berg JT, Stables RH, Polakova E. Outcomes of Patients With Hypertrophic Obstructive Cardiomyopathy and Pacemaker Implanted After Alcohol Septal Ablation. *JACC Cardiovasc Interv.* 2022 Oct 10;15(19):1910-1917.

Veselka J, Liebrechts M, Cooper R, Faber L, Januska J, Kashtanov M, Tesarkova KH, Hansen PR, Seggewiss H, Shloydo E, Popov K, Hansvenclova E, Polakova E, Ten Berg J, Stables RH, Jarkovsky J, Bonaventura J. Prediction of Sudden Cardiac Arrest After Alcohol Septal Ablation for Hypertrophic Obstructive Cardiomyopathy: ASA-SCARRE Risk Score. *Am J Cardiol.* 2022 Dec 1;184:120-126.

Voigt N, Maack C, Pronto JRD. Targeting Mitochondrial Calcium Handling to Treat Atrial Fibrillation. *J Am Coll Cardiol.* 2022 Dec 6;80(23):2220-2223.

Wollenhaupt J, Frisch J, Harlacher E, Wong DWL, Jin H, Schulte C, Vondenhoff S, Moellmann J, Klinkhammer BM, Zhang L, Baleanu-Curaj A, Liehn EA, Speer T, Kazakov A, Werner C, van der Vorst EPC, Selejan SR, Hohl M, Böhm M, Kramann R, Biessen EAL, Lehrke M, Marx N, Jankowski J, Maack C, Boor P, Prates Roma L, Noels H. Pro-oxidative priming but maintained cardiac function in a broad spectrum of murine models of chronic kidney disease. *Redox Biol.* 2022 Oct;56:102459.

Zhang L, Dietsche F, Seitaj B, Rojas-Charry L, Latchman N, Tomar D, Wüst RC, Nickel A, Frauenknecht KB, Schoser B, Schumann S, Schmeisser MJ, Vom Berg J, Buch T, Finger S, Wenzel P, Maack C, Elrod JW, Parys JB, Bultynck G, Methner A. TMBIM5 loss of function alters mitochondrial matrix ion homeostasis and causes a skeletal myopathy. *Life Sci Alliance.* 2022 Jun 17;5(10):e202201478.

Zink M, Seewald A, Rohrbach M, Brodehl A, Liedtke D, Williams T, Childs SJ, Gerull B. Altered Expression of TMEM43 Causes Abnormal Cardiac Structure and Function in Zebrafish. *Int J Mol Sci.* 2022 Aug 23;23(17):9530.

Zentrum für genetische Innenohrstörungen (ZGI)

Hagen R, Rak K, Kurz A, Baumgartner WD, Gavilán J, van de Heyning P. The Online HEARING Counselling 1.0 Platform Provides Clinicians with Comprehensive Information on Hearing Device Solutions for Conductive, Mixed, and Sensorineural Hearing Loss. *J Pers Med.* 2022 Dec 7;12(12):2027.

Herrmann DP, Müller-Graff FT, Kaulitz S, Cebulla M, Kurz A, Hagen R, Neun T, Rak K. Application of intentional facial nerve stimulation during cochlear implantation as an electrophysiological tool to estimate the intracochlear electrode position. *Sci Rep.* 2022 Aug 4;12(1):13426.

Müller-Graff FT, Ilgen L, Schendzielorz P, Voelker J, Taeger J, Kurz A, Hagen R, Neun T, Rak K. Implementation of secondary reconstructions of flat-panel volume computed tomography (fpVCT) and otological planning software for anatomically based cochlear implantation. *Eur Arch Otorhinolaryngol.* 2022 May;279(5):2309-2319.

Schendzielorz P, Ilgen L, Müller-Graff FT, Noyalet L, Völker J, Taeger J, Hagen R, Neun T, Zabler S, Althoff D, Rak K. Precise evaluation of the postoperative cochlear duct length by flat-panel volume

computed tomography - Application of secondary reconstructions. *Cochlear Implants Int.* 2022 Jan;23(1):32-42.

Zentrum für das Multiple Myelom

Bladé J, Beksac M, Caers J, Jurczynski A, von Lilienfeld-Toal M, Moreau P, Rasche L, Rosiñol L, Usmani SZ, Zamagni E, Richardson P. Extramedullary disease in multiple myeloma: a systematic literature review. *Blood Cancer J.* 2022 Mar 21;12(3):45.

Böckle D, Tabares P, Zhou X, Schimanski S, Steinhardt MJ, Bittrich M, Seebacher E, Ulbrich M, Wilnit A, Metz C, Heidemeier A, Bley T, Werner R, Buck A, Einsele H, Kortüm KM, Beilhack A, Rasche L. Minimal residual disease and imaging-guided consolidation strategies in newly diagnosed and relapsed refractory multiple myeloma. *Br J Haematol.* 2022 Aug;198(3):515-522.

Bögelein A, Stolzenburg A, Eiring P, Lückerrath K, Munawar U, Werner R, Schirbel A, Samnick S, Kortüm KM, Sauer M, Lapa C, Buck AK. CXCR4 expression of multiple myeloma as a dynamic process: influence of therapeutic agents. *Leuk Lymphoma.* 2022 Oct;63(10):2393-2402.

Brandl A, Solimando AG, Mokhtari Z, Tabares P, Medler J, Manz H, Da Vià MC, Croci GA, Kurzwart M, Thusek S, Schneider T, Ebert R, Jakob F, Einsele H, Beilhack A. Junctional adhesion molecule C expression specifies a CD138^{low}/neg multiple myeloma cell population in mice and humans. *Blood Adv.* 2022 Apr 12;6(7):2195-2206.

Brioli A, Nägler TM, Yomade O, Rührich MM, Scholl S, Frietsch JJ, Hilgendorf I, Ernst T, Sayer HG, Hochhaus A, Mügge LO, von Lilienfeld-Toal M. Sex-Disaggregated Analysis of Biology, Treatment Tolerability, and Outcome of Multiple Myeloma in a German Cohort. *Oncol Res Treat.* 2022;45(9):494-503.

Buck AK, Haug A, Dreher N, Lambertini A, Higuchi T, Lapa C, Weich A, Pomper MG, Wester HJ, Zehndner A, Schirbel A, Samnick S, Hacker M, Pichler V, Hahner S, Fassnacht M, Einsele H, Serfling SE, Werner RA. Imaging of C-X-C Motif Chemokine Receptor 4 Expression in 690 Patients with Solid or Hematologic Neoplasms Using ⁶⁸Ga-Pentixafor PET. *J Nucl Med.* 2022 Nov;63(11):1687-1692.

Buck AK, Serfling SE, Lindner T, Hänscheid H, Schirbel A, Hahner S, Fassnacht M, Einsele H, Werner RA. CXCR4-targeted theranostics in oncology. *Eur J Nucl Med Mol Imaging.* 2022 Oct;49(12):4133-4144. doi: 10.1007/s00259-022-05849-y. Epub 2022 Jun 8.

Cerchione C, Usmani SZ, Stewart AK, Kaiser M, Rasche L, Kortüm M, Mateos MV, Spencer A, Sonneveld P, Anderson KC. Gene Expression Profiling in Multiple Myeloma: Redefining the Paradigm of Risk-Adapted Treatment. *Front Oncol.* 2022 Feb 8;12:820768.

Cohen AD, Parekh S, Santomaso BD, Gállego Pérez-Larraya J, van de Donk NWCJ, Arnulf B, Mateos MV, Lendvai N, Jackson CC, De Braganca KC, Schechter JM, Marquez L, Lee E, Cornax I, Zudaire E, Li C, Olyslager Y, Madduri D, Varsos H, Pacaud L, Akram M, Geng D, Jakubowiak A, Einsele H, Jagannath S. Incidence and management of CAR-T neurotoxicity in patients with multiple myeloma treated with ciltacabtagene autoleucel in CARTITUDE studies. *Blood Cancer J.* 2022 Feb 24;12(2):32.

Dahlhoff J, Manz H, Steinfatt T, Delgado-Tascon J, Seebacher E, Schneider T, Wilnit A, Mokhtari Z, Tabares P, Böckle D, Rasche L, Martin Kortüm K, Lutz MB, Einsele H, Brandl A, Beilhack A. Transient regulatory T-cell targeting triggers immune control of multiple myeloma and prevents disease progression. *Leukemia.* 2022 Mar;36(3):790-800.

Davies FE, Pawlyn C, Usmani SZ, San-Miguel JF, Einsele H, Boyle EM, Corre J, Auclair D, Cho HJ, Lonial S, Sonneveld P, Stewart AK, Bergsagel PL, Kaiser MF, Weisel K, Keats JJ, Mikhael JR, Morgan KE, Ghobrial IM, Orlowski RZ, Landgren CO, Gay F, Caers J, Chng WJ, Chari A, Walker BA, Kumar

SK, Costa LJ, Anderson KC, Morgan GJ. Perspectives on the Risk-Stratified Treatment of Multiple Myeloma. *Blood Cancer Discov.* 2022 Jul 6;3(4):273-284.

Dhakal B, Shah N, Kansagra A, Kumar A, Lonial S, Garfall A, Cowan A, Poudyal BS, Costello C, Gay F, Cook G, Quach H, Einsele H, Schriber J, Hou J, Costa L, Aljurf M, Chaudhry M, Beksac M, Prince M, Mohty M, Janakiram M, Callander N, Biran N, Malhotra P, Otero PR, Moreau P, Abonour R, Iftikhar R, Silberman R, Mailankody S, Gregory T, Lin Y, Carpenter P, Hamadani M, Usmani S, Kumar S. ASTCT Clinical Practice Recommendations for Transplantation and Cellular Therapies in Multiple Myeloma. *Transplant Cell Ther.* 2022 Jun;28(6):284-293.

Dimopoulos MA, Moreau P, Terpos E, Mateos MV, Zweegman S, Cook G, Delforge M, Hájek R, Schjesvold F, Cavo M, Goldschmidt H, Facon T, Einsele H, Boccadoro M, San-Miguel J, Sonneveld P, Mey U; Corrigendum to 'Multiple myeloma: EHA-ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up': [Ann Oncol 2021; 32(3): 309-322]. EHA Guidelines Committee ESMO Guidelines Committee. Electronic address: guidelines@ehaweb.org. *Ann Oncol.* 2022 Jan;33(1):117.

Dimopoulos MA, Moreau P, Terpos E, Mateos MV, Zweegman S, Cook G, Delforge M, Hájek R, Schjesvold F, Cavo M, Goldschmidt H, Facon T, Einsele H, Boccadoro M, San-Miguel J, Sonneveld P, Mey U; Corrigendum to "Corrigendum to 'Multiple myeloma: EHA-ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up'": [Ann Oncol Volume 33, Issue 1, January 2022, Page 117]. EHA Guidelines Committee ESMO Guidelines Committee. Electronic address: guidelines@ehaweb.org. *Ann Oncol.* 2022 Sep;33(9):988.

Fischer J, Knop S, Danhof S, Einsele H, Keller D, Löffler C. The influence of baseline characteristics, treatment and depression on health-related quality of life in patients with multiple myeloma: a prospective observational study. *BMC Cancer.* 2022 Oct 3;22(1):1032.

García-Guerrero E, Götz R, Doose S, Sauer M, Rodríguez-Gil A, Nerreter T, Kortüm KM, Pérez-Simón JA, Einsele H, Hudecek M, Danhof S. Publisher Correction: Upregulation of CD38 expression on multiple myeloma cells by novel HDAC6 inhibitors is a class effect and augments the efficacy of daratumumab. *Leukemia.* 2022 Jan;36(1):297.

Garderet L, Al Hariri M, Wasielica-Poslednik J, Munder M, Kormányos K, Pena C, Gozzetti A, Zhou X, Waszczuk-Gajda A, Rosinol L, Mikala G, Krzystanski M, Lisch W, Vesole D, Szentmáry N, Jurczynszyn A. Monoclonal gammopathy of ocular significance (MGOS) - a short survey of corneal manifestations and treatment outcomes. *Leuk Lymphoma.* 2022 Apr;63(4):984-990.

Hayden PJ, Roddie C, Bader P, Basak GW, Bonig H, Bonini C, Chabannon C, Ciceri F, Corbacioglu S, Ellard R, Sanchez-Guijo F, Jäger U, Hildebrandt M, Hudecek M, Kersten MJ, Köhl U, Kuball J, Mielke S, Mohty M, Murray J, Nagler A, Rees J, Rioufol C, Saccardi R, Snowden JA, Styczynski J, Subklewe M, Thieblemont C, Topp M, Ispizua ÁU, Chen D, Vrhovac R, Gribben JG, Kröger N, Einsele H, Yakoub-Agha I. Management of adults and children receiving CAR T-cell therapy: 2021 best practice recommendations of the European Society for Blood and Marrow Transplantation (EBMT) and the Joint Accreditation Committee of ISCT and EBMT (JACIE) and the European Haematology Association (EHA). *Ann Oncol.* 2022 Mar;33(3):259-275.

Heidemeier A, Schloetelburg W, Thurner A, Metz C, Heidemeier H, Rasche L, Martin Kortuem K, Boeckle D, Weiland E, Benkert T, Nickel D, Werner R, Buck AK, Bley TA. Multi-parametric whole-body MRI evaluation discerns vital from non-vital multiple myeloma lesions as validated by 18F-FDG and 11C-methionine PET/CT. *Eur J Radiol.* 2022 Oct;155:110493.

Heidemeier A, Thurner A, Metz C, Pabst T, Heidemeier H, Rasche L, Kortüm KM, Einsele H, Grimm R, Weiland E, Bley TA. Whole-Body MRI with an Ultrahigh b-Value of 2000 s/mm² Improves the

Specificity of Diffusion-Weighted Imaging in Patients with Plasma Cell Dyscrasias. *Acad Radiol*. 2022 Jan;29(1):e1-e8.

Hudecek M, Einsele H. Highjacking myeloma's niche with beefed-up CAR-Ts. *Blood*. 2022 Jun 30;139(26):3671-3672.

Kegyes D, Constantinescu C, Vrancken L, Rasche L, Gregoire C, Tigu B, Gulei D, Dima D, Tanase A, Einsele H, Ciurea S, Tomuleasa C, Caers J. Patient selection for CAR T or BiTE therapy in multiple myeloma: Which treatment for each patient? *J Hematol Oncol*. 2022 Jun 7;15(1):78.

Kocaata Z, Wilke T, Fischer F, Welte R, Einsele H. Healthcare Resource Utilization and Cost of Patients with Multiple Myeloma in Germany: A Retrospective Claims Data Analysis. *Pharmacoecon Open*. 2022 Jul;6(4):619-628.

Kraus S, Klassen P, Kircher M, Dierks A, Habringer S, Gäble A, Kortüm KM, Weinhold N, Ademaj-Kospiri V, Werner RA, Schirbel A, Buck AK, Herhaus P, Wester HJ, Rosenwald A, Weber WA, Einsele H, Keller U, Rasche L, Lapa C. Reduced splenic uptake on ⁶⁸Ga-Pentixafor-PET/CT imaging in multiple myeloma - a potential imaging biomarker for disease prognosis. *Theranostics*. 2022 Aug 8;12(13):5986-5994.

Lonial S, Papat R, Hulin C, Jagannath S, Oriol A, Richardson PG, Facon T, Weisel K, Larsen JT, Minnema MC, Abdallah AO, Badros AZ, Knop S, Stadtmauer EA, Cheng Y, Amatangelo M, Chen M, Nguyen TV, Amin A, Peluso T, van de Donk NWCJ. Iberdomide plus dexamethasone in heavily pre-treated late-line relapsed or refractory multiple myeloma (CC-220-MM-001): a multicentre, multicohort, open-label, phase 1/2 trial. *Lancet Haematol*. 2022 Nov;9(11):e822-e832.

Mateos MV, Weisel K, De Stefano V, Goldschmidt H, Delforge M, Mohty M, Cavo M, Vij R, Lindsey-Hill J, Dytfeld D, Angelucci E, Perrot A, Benjamin R, van de Donk NWCJ, Ocio EM, Scheid C, Gay F, Roeloffzen W, Rodriguez-Otero P, Broijl A, Potamianou A, Sakabedoyan C, Semerjian M, Keim S, Strulev V, Schechter JM, Vogel M, Wapenaar R, Nesheiwat T, San-Miguel J, Sonneveld P, Einsele H, Moreau P. ocoMMotion: a prospective, non-interventional, multinational study of real-life current standards of care in patients with relapsed and/or refractory multiple myeloma. *Leukemia*. 2022 May;36(5):1371-1376.

Mateos MV, Weisel K, Martin T, Berdeja JG, Jakubowiak A, Stewart AK, Jagannath S, Lin Y, Diels J, Ghilotti F, Thilakarathne P, Perualila NJ, Cabrieto J, Haefliger B, Erler-Yates N, Hague C, Jackson CC, Schechter JM, Strulev V, Nesheiwat T, Pacaud L, Einsele H, Moreau P. Adjusted comparison of outcomes between patients from CARTITUDE-1 versus multiple myeloma patients with prior exposure to PI, IMiD and anti-CD38 antibody from the prospective, multinational LocoMMotion study of real-world clinical practice. *Haematologica*. 2022 Dec 22.

Ohmoto A, Fuji S, Shultes KC, Savani BN, Einsele H. Controversies about immunoglobulin replacement therapy in HSCT recipients with hypogammaglobulinemia. *Bone Marrow Transplant*. 2022 Jun;57(6):874-880.

Piechotta V, Skoetz N, Engelhardt M, Einsele H, Goldschmidt H, Scheid C; Guideline group. Patients With Multiple Myeloma or Monoclonal Gammopathy of Undetermined Significance. *Dtsch Arztebl Int*. 2022 Apr 8;119(14):253-260.

Rasche L, Schinke C, Maura F, Bauer MA, Ashby C, Deshpande S, Poos AM, Zangari M, Thanendrarajan S, Davies FE, Walker BA, Barlogie B, Landgren O, Morgan GJ, van Rhee F, Weinhold N. The spatio-temporal evolution of multiple myeloma from baseline to relapse-refractory states. *Nat Commun*. 2022 Aug 3;13(1):4517.

Reinoso-Segura M, Caballero-Velázquez T, Herrera P, Patriarca F, Fanin R, Bruno B, Einsele H, Nahi H, Granell M, López-Corral L, Reguera JL, García-Cadenas I, Gahrton G, Pérez-Simón JA; Phase II Trial of Allogeneic Transplantation Plus Novel Drugs in Multiple Myeloma: Effect of Intensifying

Reduced-Intensity Conditioning with Bortezomib and Adding Maintenance Treatment. European Myeloma Network, the European Society for Blood and Marrow Transplantation, and the Spanish Group of Transplantation. *Transplant Cell Ther.* 2022 May;28(5):258.e1-258.e8.

Rodríguez-Otero P, San Miguel JF. 2022 Feb 7. In: Kröger N, Gribben J, Chabannon C, Yakoub-Agha I, Einsele H, editors. *Post-CAR-T Cell Therapy (Consolidation and Relapse): Multiple Myeloma. The EBMT/EHA CAR-T Cell Handbook [Internet].* Cham (CH): Springer; 2022. Chapter 34.

Saeed MEM, Boulos JC, Mücklich SB, Leich E, Chatterjee M, Klauck SM, Efferth T. Disruption of Lipid Raft Microdomains, Regulation of CD38, TP53, and MYC Signaling, and Induction of Apoptosis by Lomitapide in Multiple Myeloma Cells. *Cancer Genomics Proteomics.* 2022 Sep-Oct;19(5):540-555.

Schinke C, Poos AM, Bauer M, John L, Johnson S, Deshpande S, Carrillo L, Alapat D, Rasche L, Thanendrarajan S, Zangari M, Al Hadidi S, van Rhee F, Davies F, Raab MS, Morgan G, Weinhold N. Characterizing the role of the immune microenvironment in multiple myeloma progression at a single-cell level. *Blood Adv.* 2022 Nov 22;6(22):5873-5883.

Siegmund D, Wagner J, Wajant H. TNF Receptor Associated Factor 2 (TRAF2) Signaling in Cancer. *Cancers (Basel).* 2022 Aug 22;14(16):4055.

Solimando AG, Da Vià MC, Bolli N, Steinbrunn T. The Route of the Malignant Plasma Cell in Its Survival Niche: Exploring "Multiple Myelomas". *Cancers (Basel).* 2022 Jul 4;14(13):3271.

Solimando AG, Krebs M, Bittrich M, Einsele H. The Urgent Need for Precision Medicine in Cancer and Its Microenvironment: The Paradigmatic Case of Multiple Myeloma. *J Clin Med.* 2022 Sep 16;11(18):5461.

Steinhardt M, Kortüm M, Einsele H, Rasche L. [Monoclonal gammopathy of (un)known significance]. *Dtsch Med Wochenschr.* 2022 Jun;147(11):675-682.

Terpos E, Dimopoulos MA, Boccadoro M, Delimpasi S, Beksac M, Katodritou E, Moreau P, Pompa A, Symeonidis A, Bila J, Oriol A, Mateos MV, Einsele H, Orfanidis I, Gries KS, Fastenau J, Liu K, He J, Kampfenkel T, Qiu Y, Amin H, Carson R, Sonneveld P. Health-related quality of life in patients with relapsed/refractory multiple myeloma treated with pomalidomide and dexamethasone ± subcutaneous daratumumab: Patient-reported outcomes from the APOLLO trial. *Am J Hematol.* 2022 Apr;97(4):481-490.

Urbano-Ispizua A, Hudecek M. 2022 Feb 7. In: Kröger N, Gribben J, Chabannon C, Yakoub-Agha I, Einsele H, editors. *CART Initiatives in Europe. The EBMT/EHA CAR-T Cell Handbook [Internet].* Cham (CH): Springer; 2022. Chapter 5.

Wefelberg MM, Niels T, Holtick U, Jundt F, Scheid C, Baumann FT. Clinical exercise therapy program with multiple myeloma patients: Impacts on feasibility, adherence and efficacy. *Support Care Cancer.* 2022 Nov;30(11):9615-9623.

Yakoub-Agha I, Einsele H. 2022 Feb 7. In: Kröger N, Gribben J, Chabannon C, Yakoub-Agha I, Einsele H, editors. *Multiple Myeloma. The EBMT/EHA CAR-T Cell Handbook [Internet].* Cham (CH): Springer; 2022. Chapter 16.

Zhou X, Rasche L, Kortüm KM, Mersi J, Einsele H. BCMA loss in the epoch of novel immunotherapy for multiple myeloma: from biology to clinical practice. *Haematologica.* 2022 Oct 20.

Zhou X, Ruckdeschel A, Peter J, Böckle D, Hornburger H, Danhof S, Steinhardt MJ, Heimeshoff L, Einsele H, Kortüm KM, Rasche L. Salvage therapy with "Dara- KDT-P(A)CE" in heavily pretreated, high-risk, proliferative, relapsed/refractory multiple myeloma. *Hematol Oncol.* 2022 Apr;40(2):202-211.

Zentrum für endokrine Tumoren (ZET)

Hahner S, Hartrampf PE, Mihatsch PW, Nauerz M, Heinze B, Hänscheid H, Fuß CT, Werner RA, Pamporaki C, Kroiss M, Fassnacht M, Buck AK, Schirbel A. 2022. Targeting 11-beta hydroxylase with [131I]IMAZA - a novel approach for the treatment of advanced adrenocortical carcinoma. *J Clin Endocrinol Metab.* 107(4):e1348-e1355

Jouinot A, Lippert J, Sibony M, Violon F, Jeanpierre L, De Murat D, Armignacco R, Septier A, Perlemoine K, Letourneur F, Izac B, Ragazzon B, Leroy K, Pasmant E, North MO, Gaujoux S, Dousset B, Groussin L, Libe R, Terris B, Fassnacht M, Ronchi CL, Bertherat J, Assie G. Transcriptome in paraffin samples for the diagnosis and prognosis of adrenocortical carcinoma. *Eur J Endocrinol.* 2022 Apr 21;186(6):607-617.

Jouinot A, Lippert J, Sibony M, Violon F, Jeanpierre L, De Murat D, Armignacco R, Septier A, Perlemoine K, Letourneur F, Izac B, Ragazzon B, Leroy K, Pasmant E, North MO, Gaujoux S, Dousset B, Groussin L, Libe R, Terris B, Fassnacht M, Ronchi CL, Bertherat J, Assie G. Transcriptome in paraffin samples for the diagnosis and prognosis of adrenocortical carcinoma. *Eur J Endocrinol.* 2022 Apr 21;186(6):607-617.

Kimpel O, Schindler P, Schmidt-Pennington L, Altieri B, Megerle F, Haak H, Pittaway J, Dischinger U, Quinkler M, Mai K, Kroiss M, Polat B, Fassnacht M. Efficacy and safety of radiation therapy in advanced adrenocortical carcinoma. *Br J Cancer.* 2022 Dec 8.

Lenschow C, Schrägle S, Kircher S, Lorenz K, Machens A, Dralle H, Riss P, Scheuba C, Pfestroff A, Spitzweg C, Zielke A, Nießen A, Dotzenrath C, Riemann B, Quinkler M, Vorländer C, Zahn A, Raue F, Chiapponi C, Iwen KA, Steinmüller T, Kroiss M, Schlegel N; Clinical Presentation, Treatment, and Outcome of Parathyroid Carcinoma: Results of the NEKAR Retrospective International Multicenter Study. NEKAR study group. *Ann Surg.* 2022 Feb 1;275(2):e479-e487.

Lippert J, Altieri B, Morrison B, Steinhauer S, Smith G, Lorey A, Urlaub H, Kircher S, Sitch A, Fassnacht M, Ronchi CL. Prognostic Role of Targeted Methylation Analysis in Paraffin-embedded Samples of Adrenocortical Carcinoma. *J Clin Endocrinol Metab.* 2022 Sep 28;107(10):2892-2899.

Riedmeier M, Decarolis B, Haubitz I, Reibetanz J, Wiegering A, Härtel C, Schlegel PG, Fassnacht M, Wiegering V. Assessment of prognostic factors in pediatric adrenocortical tumors: A systematic review and evaluation of a modified S-GRAS-Score. *Eur J Endocrinol.* 2022 Oct 1:EJE-22-0173.

Serfling SE, Zhi Y, Megerle F, Fassnacht M, Buck AK, Lapa C, Werner RA. Somatostatin receptor-directed molecular imaging for therapeutic decision-making in patients with medullary thyroid carcinoma. *Endocrine.* 2022 Oct;78(1):169-176.

Terzolo M, Fassnacht M. ENDOCRINE TUMOURS: Our experience with the management of patients with non-metastatic adrenocortical carcinoma. *Eur J Endocrinol.* 2022 Jul 19;187(3):R27-R40.

Werner RA, Sayehli C, Hänscheid H, Higuchi T, Serfling SE, Fassnacht M, Goebeler ME, Buck AK, Kroiss M. Successful combination of selpercatinib and radioiodine after pretherapeutic dose estimation in RET-altered thyroid carcinoma. *Eur J Nucl Med Mol Imaging.* 2022 Dec 16.

Wiegering V, Riedmeier M, Thompson LDR, Virgone C, Redlich A, Kuhlen M, Gultekin M, Yalcin B, Decarolis B, Härtel C, Schlegel PG, Fassnacht M, Timmermann B. Radiotherapy for pediatric adrenocortical carcinoma - Review of the literature. *Clin Transl Radiat Oncol.* 2022 May 14;35:56-63.

Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen

Blank N, Schmalzing M, Moinzadeh P, Oberste M, Siegert E, Müller-Ladner U, Riemekasten G, Günther C, Kötter I, Zeidler G, Pfeiffer C, Juche A, Jandova I, Ehrchen J, Susok L, Schmeiser T, Sunderkötter C, Distler JHW, Worm M, Kreuter A, Keyßer G, Lorenz HM, Krieg T, Hunzelmann N, Henes

J. German Network for Systemic Sclerosis. Autologous hematopoietic stem cell transplantation improves long-term survival-data from a national registry. *Arthritis Res Ther.* 2022 Nov 22;24(1):258.

Cuvelier GDE, Schoettler M, Buxbaum NP, Pinal-Fernandez I, Schmalzing M, Distler JHW, Penack O, Santomasso BD, Zeiser R, Angstwurm K, MacDonald KPA, Kimberly WT, Taylor N, Bilic E, Banas B, Buettner-Herold M, Sinha N, Greinix HT, Pidala J, Schultz KR, Williams KM, Inamoto Y, Cutler C, Griffith LM, Lee SJ, Sarantopoulos S, Pavletic SZ, Wolff D. Toward a Better Understanding of the Atypical Features of Chronic Graft-Versus-Host Disease: A Report from the 2020 National Institutes of Health Consensus Project Task Force. *Transplant Cell Ther.* 2022 Aug;28(8):426-445.

Dirks J, Haase G, Cantaert T, Frey L, Klaas M, Rickert CH, Girschick H, Meffre E, Morbach H. A Novel AICDA Splice-Site Mutation in Two Siblings with HIGM2 Permits Somatic Hypermutation but Abrogates Mutational Targeting. *J Clin Immunol.* 2022 May;42(4):771-782.

Fischer J, Dirks J, Klaussner J, Haase G, Holl-Wieden A, Hofmann C, Hackenberg S, Girschick H, Morbach H. Effect of Clonally Expanded PD-1^{high} CXCR5-CD4⁺ Peripheral T Helper Cells on B Cell Differentiation in the Joints of Patients With Antinuclear Antibody-Positive Juvenile Idiopathic Arthritis. *Arthritis Rheumatol.* 2022 Jan;74(1):150-162.

Fortmann MI, Dirks J, Goedicke-Fritz S, Liese J, Zemlin M, Morbach H, Härtel C. Immunization of preterm infants: current evidence and future strategies to individualized approaches. *Semin Immunopathol.* 2022 Nov;44(6):767-784.

Gernert M, Tony HP, Fröhlich M, Schwaneck EC, Schmalzing M. Immunosuppressive Therapy After Autologous Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Systemic Sclerosis Patients-High Efficacy of Rituximab. *Front Immunol.* 2022 Jan 17;12:817893.

Smits B, Goldacker S, Seneviratne S, Malphettes M, Longhurst H, Mohamed OE, Witt-Rautenberg C, Leeman L, Schwaneck E, Raymond I, Meghit K, Uhlmann A, Winterhalter C, van Montfrans J, Klima M, Workman S, Fieschi C, Lorenzo L, Boyle S, Onyango-Odera S, Price S, Schmalzing M, Aurillac V, Prasse A, Hartmann I, Meerburg JJ, Kemner-van de Corput M, Tiddens H, Grimbacher B, Kelleher P, Patel SY, Korganow AS, Viillard JF, Tony HP, Bethune C, Schulze-Koops H, Witte T, Huissoon A, Baxendale H, Grigoriadou S, Oksenhendler E, Burns SO, Warnatz K. The efficacy and safety of systemic corticosteroids as first line treatment for granulomatous lymphocytic interstitial lung disease. *J Allergy Clin Immunol.* 2022 Dec 29:S0091-6749(22)02580-5.

Zentrum für Riesenzellarteriitis (ZeRi)

Guggenberger KV, Vogt ML, Song JW, Weng AM, Fröhlich M, Schmalzing M, Venhoff N, Hillenkamp J, Pham M, Meckel S, Bley TA. Intraorbital findings in giant cell arteritis on black blood MRI. *Eur Radiol.* 2022 Nov 17.

Guggenberger KV, Vogt ML, Rowe SP, Higuchi T, Schmalzing M, Tony HP, Buck AK, Bley TA, Fröhlich M, Werner RA. Clinical Utility of C-Reactive Protein and White Blood Cell Count for Scheduling an [18F]FDG PET/CT in Patients with Giant Cell Arteritis. *Nuklearmedizin.* 2022 Dec;61(6):425-432.

Kraemer M, Becker J, Bley TA, Steinbrecher A, Minnerup J, Hellmich B. [Diagnostics and treatment of giant cell arteritis]. *Nervenarzt.* 2022 Aug;93(8):819-827.

Zentrum für seltene Bewegungsstörungen

Doppler K, Mammadova S, Kuzkina A, Reetz K, Michels J, Hermann W, Sommerauer M, Volkmann J, Oertel WH, Janzen A, Sommer C. Association between probable REM sleep behavior disorder and increased dermal alpha-synuclein deposition in Parkinson's disease. *Parkinsonism Relat Disord.* 2022 Jun;99:58-61.

Fanciulli A, Leys F, Lehner F, Sidoroff V, Ruf VC, Raccagni C, Mahlkecht P, Kuipers DJS, van IJcken WFJ, Stockner H, Musacchio T, Volkmann J, Monoranu CM, Stankovic I, Breedveld G, Ferraro F, Fevga C, Windl O, Herms J, Kiechl S, Poewe W, Seppi K, Stefanova N, Scholz SW, Bonifati V, Wenning GK. A multiplex pedigree with pathologically confirmed multiple system atrophy and Parkinson's disease with dementia. *Brain Commun.* 2022 Jul 4;4(4):fcac175.

Friedrich M, Hartig J, Prüss H, Ip CW, Volkmann J. Rapidly progressive dementia: Extending the spectrum of GFAP-astrocytopathies? *Ann Clin Transl Neurol.* 2022 Mar;9(3):410-415.

Gschmack E, Monoranu CM, Marouf H, Meyer S, Lessel L, Idris R, Berg D, Maetzler W, Steigerwald F, Volkmann J, Gerlach M, Riederer P, Koutsilieri E, Scheller C. Plasma autoantibodies to glial fibrillary acidic protein (GFAP) react with brain areas according to Braak staging of Parkinson's disease. *J Neural Transm (Vienna).* 2022 Jun;129(5-6):545-555.

Horn A, Reich MM, Ewert S, Li N, Al-Fatly B, Lange F, Roothans J, Oxenford S, Horn I, Paschen S, Runge J, Wodarg F, Witt K, Nickl RC, Wittstock M, Schneider GH, Mahlkecht P, Poewe W, Eisner W, Helmers AK, Matthies C, Krauss JK, Deuschl G, Volkmann J, Kühn AA. Optimal deep brain stimulation sites and networks for cervical vs. generalized dystonia. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2022 Apr 5;119(14):e2114985119.

Karikari AA, McFleder RL, Ribechini E, Blum R, Bruttel V, Knorr S, Gehmeyr M, Volkmann J, Brotchie JM, Ahsan F, Haack B, Monoranu CM, Keber U, Yeghiazaryan R, Pagenstecher A, Heckel T, Bischler T, Wischhusen J, Koprach JB, Lutz MB, Ip CW. Neurodegeneration by α -synuclein-specific T cells in AAV-A53T- α -synuclein Parkinson's disease mice. *Brain Behav Immun.* 2022 Mar;101:194-210.

Kvernmo N, Konglund AE, Reich MM, Roothans J, Pripp AH, Dietrichs E, Volkmann J, Skogseid IM. Deep Brain Stimulation for Arm Tremor: A Randomized Trial Comparing Two Targets. *Ann Neurol.* 2022 May;91(5):585-601.

Musacchio T, Yin J, Kremer F, Koprach JB, Brotchie JM, Volkmann J, Ip CW. Temporal, spatial and molecular pattern of dopaminergic neurodegeneration in the AAV-A53T α -synuclein rat model of Parkinson's disease. *Behav Brain Res.* 2022 Aug 26;432:113968.

Rauschenberger L, Behnke J, Grotemeyer A, Knorr S, Volkmann J, Ip CW. Age-dependent neurodegeneration and neuroinflammation in a genetic A30P/A53T double-mutated α -synuclein mouse model of Parkinson's disease. *Neurobiol Dis.* 2022 Sep;171:105798.

Rauschenberger L, Güttler C, Volkmann J, Kühn AA, Ip CW, Lofredi R. A translational perspective on pathophysiological changes of oscillatory activity in dystonia and parkinsonism. *Exp Neurol.* 2022 Sep;355:114140.

Zentrum für seltene Hormonstörungen

Beun JG, Burman P, Kämpe O, Husebye ES, Hahner S, Kristensen J, Noordzij A, Dahlqvist P. Doctors, teach your adrenal insufficiency patients well: provide them with a European Emergency Card! *Endocr Connect.* 2022 Dec 12;12(1):e220345.

Chifu I, Hahner S. Nebennieren-Erkrankungen: Morbus Addison [Adrenal gland diseases: Addison's Disease]. *Dtsch Med Wochenschr.* 2022 Jan;147(3):98-106.

Chifu I, Weng AM, Burger-Stritt S, Bley TA, Christa M, Köstler H, Hahner S. Non-invasive assessment of tissue sodium content in patients with primary adrenal insufficiency. *Eur J Endocrinol.* 2022 Jul 21;187(3):383-390.

Christa M, Hahner S, Köstler H, Bauer WR, Störk S, Weng AM. Primary hyperaldosteronism induces congruent alterations of sodium homeostasis in different skeletal muscles: a ^{23}Na -MRI study. *Eur J Endocrinol.* 2022 Mar 29;186(5):K33-K38.

Deutschbein T, Reimondo G, Di Dalmazi G, Bancos I, Patrova J, Vassiliadi DA, Nekić AB, Debono M, Lardo P, Ceccato F, Petramala L, Prete A, Chiodini I, Ivović M, Pazaitou-Panayiotou K, Alexandraki KI, Hanzu FA, Loli P, Yener S, Langton K, Spyroglou A, Kocjan T, Zacharieva S, Valdés N, Ambroziak U, Suzuki M, Detomas M, Puglisi S, Tucci L, Delivanis DA, Margaritopoulos D, Dusek T, Maggio R, Scaroni C, Concistrè A, Ronchi CL, Altieri B, Mosconi C, Diamantopoulos A, Iñiguez-Ariza NM, Vincennati V, Pia A, Kroiss M, Kaltsas G, Chrisoulidou A, Marina LV, Morelli V, Arlt W, Letizia C, Boscaro M, Stigliano A, Kastelan D, Tsagarakis S, Athimulam S, Pagotto U, Maeder U, Falhammar H, Newell-Price J, Terzolo M, Fassnacht M. Age-dependent and sex-dependent disparity in mortality in patients with adrenal incidentalomas and autonomous cortisol secretion: an international, retrospective, cohort study. *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2022 Jul;10(7):499-508.

Fuss CT, Brohm K, Fassnacht M, Kroiss M, Hahner S. Reassessment of Postural Stimulation Testing as a Simple Tool to Identify a Subgroup of Patients With Unilateral Primary Aldosteronism. *J Clin Endocrinol Metab.* 2022 Jan 18;107(2):e865-e873.

Herbert SL, Ergezinger K, Sauer S, Kurz F, Schläiß T, Wöckel A, Albert US. Prepubertal Idiopathic Unilateral Gynecomastia: Case Report and Literature Review. *Breast Care (Basel).* 2022 Dec;17(6):573-579.

Nagel K, Hendricks A, Lenschow C, Meir M, Hahner S, Fassnacht M, Wiegering A, Germer CT, Schlegel N. Definition and diagnosis of postsurgical hypoparathyroidism after thyroid surgery: meta-analysis. *BJS Open.* 2022 Sep 2;6(5):zrac102.

Zentrum für seltene kindliche Knochenerkrankungen

Fischer J, Dirks J, Klaussner J, Haase G, Holl-Wieden A, Hofmann C, Hackenberg S, Girschick H, Morbach H. Effect of Clonally Expanded PD-1high CXCR5-CD4+ Peripheral T Helper Cells on B Cell Differentiation in the Joints of Patients With Antinuclear Antibody-Positive Juvenile Idiopathic Arthritis. *Arthritis Rheumatol.* 2022 Jan;74(1):150-162.

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

Bouhassira D, Perrot S, Attal N, Ramirez-Gil JF, Delval C, Schaller M, Bessière B, Houéto P, Sommer C. Combination of inhaled nitrous oxide and oral opioids induces long-lasting analgesic effects in patients with neuropathic pain: ProtoTOP study post hoc exploratory analyses. *Pain* 2022;163:e1021-e9.

Karl-Schöller F, Kunz M, Kreß L, Held M, Egenolf N, Wiesner A, Dandekar T, Sommer C, Üçeyler N. A translational study: Involvement of miR-21-5p in development and maintenance of neuropathic pain via immune-related targets CCL5 and YWHAЕ. *Exp Neurol.* 2022 Jan;347:113915.

Kec D, Rajdova A, Raputova J, Adamova B, Srotova I, Nekvapilova EK, Michalcakova RN, Horakova M, Belobradkova J, Olsovsky J, Weber P, Hajas G, Kaiserova M, Mazanec R, Potockova V, Ehler E, Forgac M, Birklein F, Üçeyler N, Sommer C, Bednarik J, Vlckova E. Risk factors for depression and anxiety in painful and painless diabetic polyneuropathy: A multicentre observational cross-sectional study. *Eur J Pain* 2022;26:370-89.

Klein, D., Groh, J., Yuan, X., Berve, K., Stassart, R., Fledrich, R., Martini, R., 2022. Early targeting of endoneurial macrophages alleviates the neuropathy and affects abnormal Schwann cell differentiation in a mouse model of Charcot-Marie-Tooth 1A. *Glia*.

Lenders M, Nordbeck P, Kurschat C, Eveslage M, Karabul N, Kaufeld J, Hennermann JB, Patten M, Cybulla M, Müntze J, Üçeyler N, Liu D, Das AM, Sommer C, Pogoda C, Reiermann S, Duning T, Gaedeke J, von Cossel K, Blaschke D, Brand SM, Mann WA, Kampmann C, Muschol N, Canaan-Kühl S, Brand E. *Eur Heart J Cardiovasc Pharmacother.* 2022 May 5;8(3):272-281.

Maier A, Boentert M, Reilich P, Witzel S, Petri S, Großkreutz J, Metelmann M, Lingor P, Cordts I, Dorst J, Zeller D, Günther R, Hagenacker T, Grehl T, Spittel S, Schuster J, Ludolph A, Meyer T; MND-NET consensus group. ALSFRS-R-SE – an adapted, annotated, and self-explanatory version of the revised amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale. *Neurol Res Pract* 2022 (epub ahead of print).

Ostertag C, Klein D, Martini R. Presymptomatic macrophage targeting has a long-lasting therapeutic effect on treatment termination in a mouse model of Charcot-Marie-Tooth 1. *Exp Neurol*. 2022 Nov;357:114195.

Özdağ Acarlı AN, Klein T, Egenolf N, Sommer C, Üçeyler N. Muscle Nerve. Subepidermal Schwann cell counts correlate with skin innervation - an exploratory study. 2022 Apr;65(4):471-479.

Özdağ Acarlı AN, Klein T, Egenolf N, Sommer C, Üçeyler N. Subepidermal Schwann cell counts correlate with skin innervation - an exploratory study. *Muscle Nerve* 2022;65:471-9.

Papagianni A, Ihne S, Zeller D, Morbach C, Üçeyler N, Sommer C. Clinical and apparative investigation of large and small nerve fiber impairment in mixed cohort of ATTR-amyloidosis: impact on patient management and new insights in wild-type. *Amyloid* 2022;29:14-22.

Pechmann A, Behrens M, Dörnbrack K, Tassoni A, Wenzel F, Stein S, Vogt S, Zöller D, Bernert G, Hagenacker T, Schara-Schmidt U, Walter MC, Bertsche A, Vill K, Baumann M, Baumgartner M, Cordts I, Eisenkölbl A, Flotats-Bastardas M, Friese J, Günther R, Hahn A, Horber V, Husain RA, Illsinger S, Jahnelt J, Johannsen J, Köhler C, Kölbl H, Müller M, von Moers A, Schwerin-Nagel A, Reihle C, Schlachter K, Schreiber G, Schwartz O, Smitka M, Steiner E, Trollmann R, Weiler M, Weiß C, Wiegand G, Wilichowski E, Ziegler A, Lochmüller H, Kirschner J; SMARtCARE study group. Improved upper limb function in non-ambulant children with SMA type 2 and 3 during nusinersen treatment: a prospective 3-years SMARtCARE registry study. *Orphanet J Rare Dis*. 2022 Oct 23;17(1):384.

Pluta N, Hoffjan S, Zimmer F, Köhler C, Lücke T, Mohr J, Vorgerd M, Nguyen HHP, Atlan D, Wolf B, Zaum AK, Rost S. Homozygous Inversion on Chromosome 13 Involving SGCG Detected by Short Read Whole Genome Sequencing in a Patient Suffering from Limb-Girdle Muscular Dystrophy. *Genes (Basel)*. 2022 Sep 28;13(10):1752.

Raputova J, Rajdova A, Vollert J, Srotova I, Rebhorn C, Üçeyler N, Birklein F, Sommer C, Vlckova E, Bednarik J. Continuum of sensory profiles in diabetes mellitus patients with and without neuropathy and pain. *Eur J Pain* 2022;26:2198-212.

van den Bersselaar LR, Heytens L, Silva HCA, Reimann J, Tasca G, Diaz-Cambronero O, et al. European Neuromuscular Centre consensus statement on anaesthesia in patients with neuromuscular disorders. *Eur J Neurol*. 2022;29(12):3486-507.

Verma V, Drury GL, Parisien M, Özdağ Acarlı AN, Al-Aubodah TA, Nijnik A, Wen X, Tugarinov N, Verner M, Klares R, 3rd, Linton A, Krock E, Morado Urbina CE, Winsvold B, Fritsche LG, Fors EA, Piccirillo C, Khoutorsky A, Svensson CI, Fitzcharles MA, Ingelmo PM, Bernard NF, Dupuy FP, Üçeyler N, Sommer C, King IL, Meloto CB, Diatchenko L. Unbiased immune profiling reveals a natural killer cell-peripheral nerve axis in fibromyalgia. *Pain* 2022;163:e821-e36.

Weiner S, Strinitz M, Herfurth J, Hessenauer F, Nauroth-Kreß C, Kampf T, Homola GA, Üçeyler N, Sommer C, Pham M, Schindehütte M. Treatment of Fabry Disease management with migalastat-outcome from a prospective 24 months observational multicenter study (FAMOUS). *Dorsal Root Ganglion Volumetry by MR Gangliography*. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2022 May;43(5):769-775.

Zaum AK, Nanda I, Kress W, Rost S. Detection of pericentric inversion with breakpoint in DMD by whole genome sequencing. *Mol Genet Genomic Med*. 2022 Oct;10(10):e2028.