

## **Jahresbericht**

# **Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern**

**(ZESE)**

**am Universitätsklinikum**

**Würzburg 2023**



## Inhaltsverzeichnis

1. Struktur des Zentrums für seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern und seiner Netzwerkpartner .....	3
2. Entwicklungen im ZESE 2023.....	6
a. Fallzahlentwicklung .....	6
b. Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe .....	6
c. Netzwerke .....	6
d. Selektivvertrag TRANSLATE-NAMSE (Exomdiagnostik) .....	6
e. Drittmittelprojekte .....	7
3. Besondere Aufgaben .....	8
a. Fallzahlen und Fallbearbeitung am Typ A-Zentrum .....	8
b. Standard-Operating Procedures (SOPs) .....	9
c. Fallkonferenzen .....	14
d. Prozesse / Maßnahmen zur Qualitätssicherung .....	14
4. Anzahl und Beschreibung der (mit-)gestalteten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen des ZESE und seiner Typ B-Zentren im Jahr 2023 .....	19
5. Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen .....	23
6. Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen .....	23
7. Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren 2023 mitgearbeitet haben (nur Leitlinien in Entwicklung).....	23
8. Nennung der Studien zu Seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt .....	25
9. Publikationen 2023, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren mitgearbeitet haben .....	31

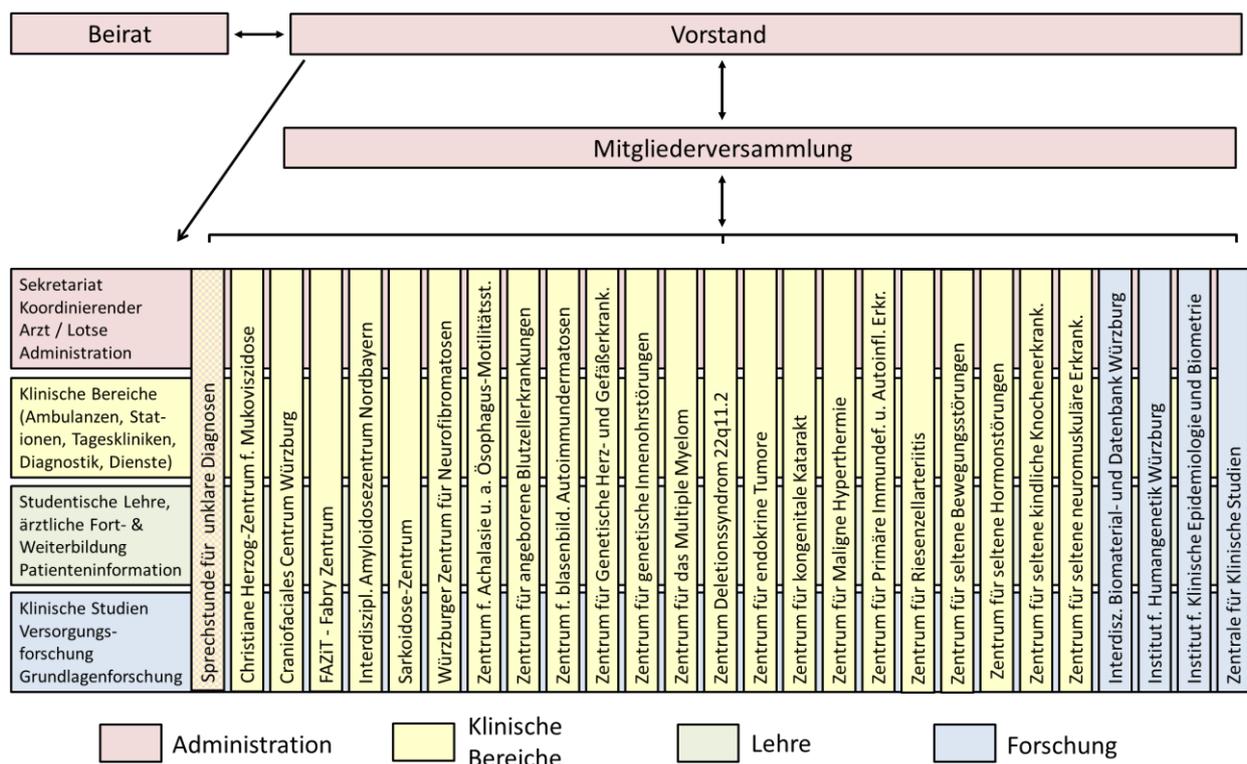
Ausschließlich zum Zweck der besseren Lesbarkeit wird auf die geschlechtsspezifische Schreibweise verzichtet. Alle personenbezogenen Bezeichnungen in diesem Dokument sind somit geschlechtsneutral zu verstehen.

# 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. Die Struktur des Zentrums für Seltene Erkrankungen - Referenzzentrum Nordbayern 2023 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 Zahnärztliche Prothetik
- 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 Neuroradiologie
- 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 Patientenorganisationen 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 2023 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)
- Deutsches Referenznetzwerk für seltene kranio- und orofaziale Fehlbildungen und HNO-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).

## 2. Entwicklungen im ZESE 2023

### a. Fallzahlentwicklung

Im Jahr 2023 haben am Typ A-Zentrum insgesamt 105 Vorstellungen in der Präsenzsprechstunde für unklare Diagnosen stattgefunden, wobei hier auch Patienten mit einer Anfrage aus dem Vorjahr inkludiert sind. Zusätzlich erfolgten am Zentrum 11 telemedizinische Sprechstunden, die hauptsächlich im Rahmen der psychiatrisch-psychosomatischen Expertise durchgeführt wurden.

Das Typ A-Zentrum führte 2023 insgesamt 143 Fallkonferenzen zu 118 Patienten an 47 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. 11 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 2023 insgesamt 10.548 Fälle ambulant und 3.548 Fälle stationär betreut. Die Typ B-Zentren führten in diesem Jahr 5.375 Fallkonferenzen zu eigenen stationären und ambulanten Patienten, aber auch Patienten anderer Einrichtungen durch.

Am Universitätsklinikum Würzburg wurden im Jahr 2023 5.289 Fälle mit der Hauptdiagnose einer Seltenen Erkrankung stationär behandelt, die mit Orpha-Kennnummer kodiert wurde.

### b. Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe

Im Jahr 2023 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 28. und 29.09.2023 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 Knochenenerkrankungen NetsOS die Koordination der Fallkonferenzen. Neben der beschriebenen Arbeit in den Deutschen Referenznetzwerken war das ZESE 2023 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 Jahr 2023 wurden 52 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 Ärzte teil, die in die Behandlung der Patienten eingebunden waren bzw. zu der in Frage kommenden Ätiopathogenese der Symptomatik eine große Expertise besaßen. Bei 35 der 52 Patienten wurde anschließend eine Exomdiagnostik durchgeführt.

## e. Drittmittelprojekte

Netzwerk des Bayerischen Arbeitskreises für Seltene Erkrankungen (BASE-Netz). Die gemeinsame Arbeit an dem Portal und der elektronischen Krankenakte wurde durch die sechs beteiligten Zentren des Bayerischen Arbeitskreises Seltene Erkrankungen BASE im Jahr 2023 fortgesetzt.

1000 Klinische Genome für Seltene Erkrankungen in Bayern (Bavarian Genomes). Die Sammlung und Einlagerung von Biomaterialien für das Projekt wurde 2023 ebenso wie die Sequenzierungen und Auswertungen der Genome fortgesetzt.

Universitäres Telemedizin Netzwerk (UTN). 2023 starteten die Arbeiten zum Universitären Telemedizin Netzwerk im Netzwerk Universitätsmedizin. Das ZESE ist hier insbesondere im Arbeitspaket 2 ‚Telemedizinische Infrastruktur‘ aktiv.

Für weitere Informationen zu den Drittmittelprojekten siehe:

BASE-Netz: <https://www.base-netz.de>

Bavarian Genomes: <https://www.bavarian-genomes.de/>

Universitäres Telemedizin Netzwerk: <https://www.utn-num.de/>

### 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.

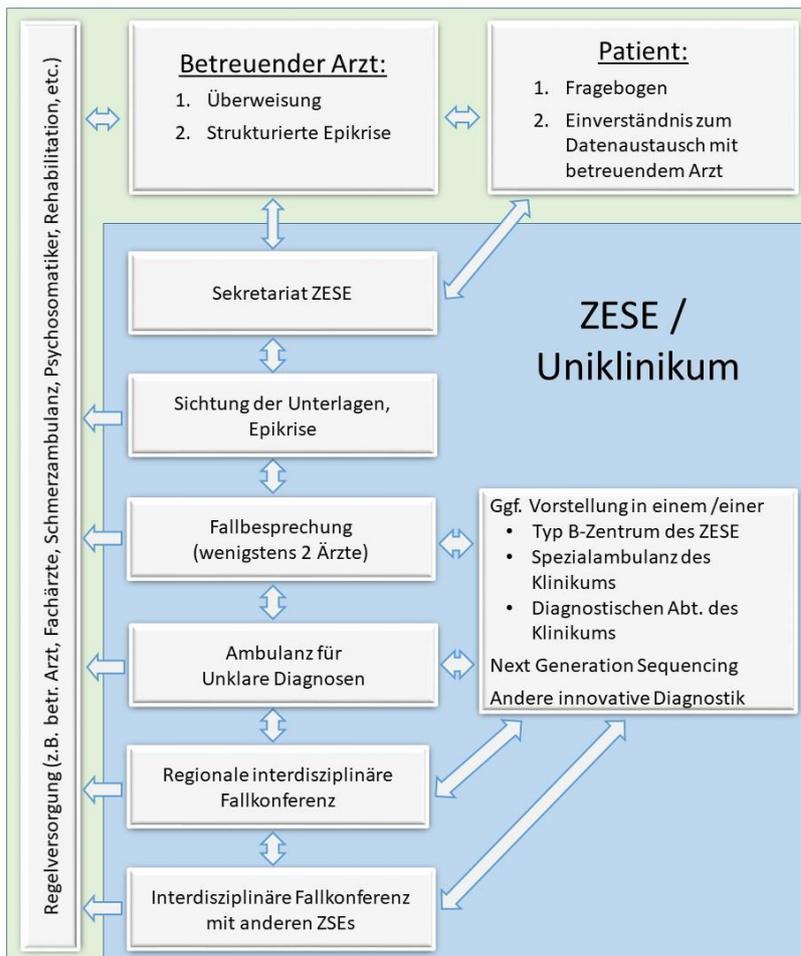
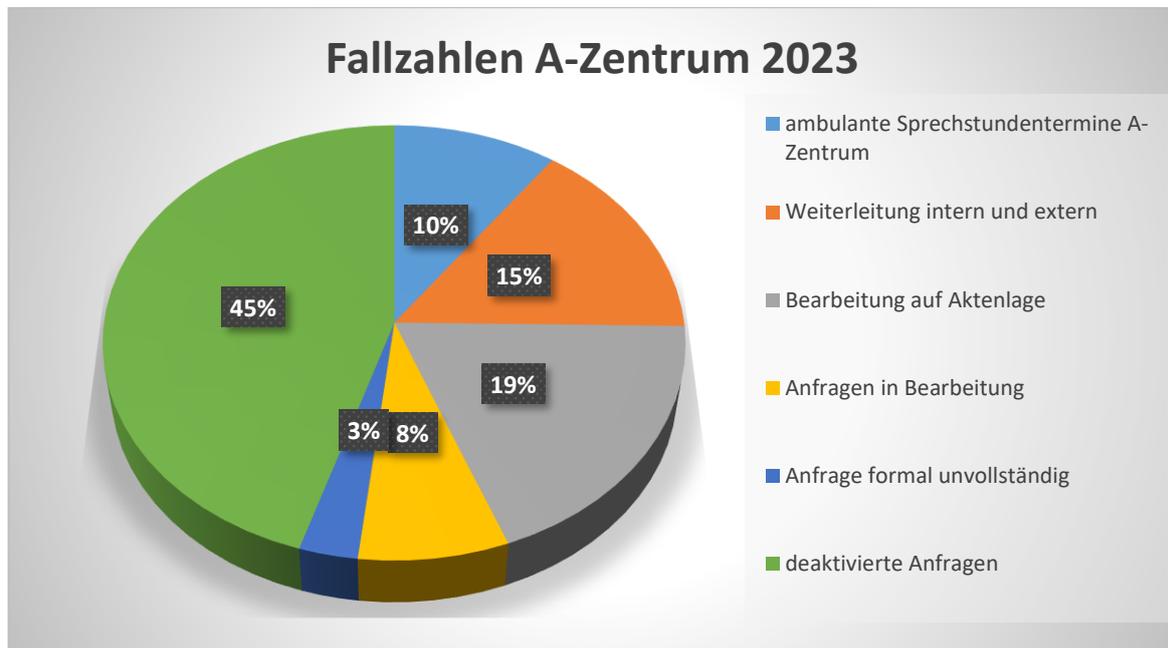


Abbildung 2) Ablauf der Abklärung bei Verdacht auf eine Seltene Erkrankung aber unklarer Diagnose. Interdisziplinäre Fallbesprechungen finden wenigstens einmal pro Woche statt, die Ambulanz für unklare Diagnosen bietet Termine an drei Vormittagen pro Woche an. Regionale und überregionale Fallkonferenzen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

#### a. Fallzahlen und Fallbearbeitung am Typ A-Zentrum

Im Jahr 2023 gab es 301 Anfragen zu Patienten an die Lotsen des ZESE Typ A-Zentrums. Von den 301 Anfragen liegt uns zu 241 Patienten das Geburtsdatum vor, die restlichen 60 Fälle waren bspw. telefonische Anfragen oder Anfragen per Mail. Das durchschnittliche Alter der 241 Anfragenden lag bei 44 Jahren, 61% davon waren weiblich, 38% männlich und 1% gaben „keine Angabe“ an. Von diesen wurden 30 Patienten in der Sprechstunde für unklare Diagnosen gesehen und 46 Patienten wurden innerhalb des Universitätsklinikums Würzburg oder an andere Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland weitergeleitet. Bei 57 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 9 Patienten war die Anfrage formal unvollständig und bei 136 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).



Zusätzlich zu dem dargestellten Weg zur Klärung von Menschen mit unklarer Diagnose und den genannten Fallzahlen wurden Patienten über verschiedene Bereiche des Universitätsklinikums Würzburg und das Typ A-Zentrum über das ZESE in die Selektivverträge TRANSLATE-NAMSE zur Exomdiagnostik eingeschlossen und während der Abklärung betreut (siehe Abschnitt 2.d.).

#### b. 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 06.11.2023)
- 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; letzte Überprüfung 06.11.2023)
- Kernaufgaben/Funktionen des ZESE A-Zentrums  
(Freigabe 12.07.2021; letzte Überprüfung 06.11.2023)
- 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 06.11.2023)
- Lotsentätigkeit im Zentrum für Seltene Erkrankungen  
(Freigabe 20.01.2022; letzte Überprüfung 06.11.2023)

### **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 16.11.2023)
- 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 21.09.2023)
- Fallkonferenzen des ZESE  
(Freigabe 02.12.2021; letzte Überprüfung 06.11.2023)
- Zentrenübergreifende Fallkonferenz  
(Freigabe 03.12.2021; letzte Überprüfung 06.11.2023)
- Vorbereitung und Durchführung des Whole Exome Sequencing für Patienten des ZESE in Kooperation mit dem Institut für Humangenetik  
(Freigabe 03.12.2021; letzte Überprüfung 23.05.2023)
- Konzept für die Lagerung und Verwaltung von Biomaterialien  
(Freigabe 02.12.2021; letzte Überprüfung 11.12.2023)
- Untersuchungsauftrag zur Exom-Sequenzierung  
(Freigabe 01.12.2021)
- Management von genetischen Patientendaten am ZESE  
(Freigabe 10.12.2021; letzte Überprüfung 06.11.2023)
- Psychosoziale Versorgung am ZESE  
(Freigabe 02.12.2021; letzte Überprüfung 19.10.2023)

### **Austausch Patientendaten**

- Digitaler Datenaustausch zwischen dem Universitätsklinikum und dem Institut für Humangenetik in Würzburg  
(Freigabe 13.12.2021; letzte Überprüfung 23.05.2023)
- Patienteneinwilligung zur Datenübermittlung gem. §73Abs. 1 b SGB V  
(Freigabe 06.02.2017; letzte Überprüfung 02.05.2023)
- Einverständniserklärung zur Datenweitergabe  
(Freigabe 21.04.2017; letzte Überprüfung 09.10.2023)
- Patienteneinwilligung bei Zweitmeinung via FEX  
(Freigabe 16.07.2021; letzte Überprüfung 09.10.2023)
- Patienteneinwilligung bei Zweitmeinung via Airwatch englisch  
(Freigabe 06.02.2017; letzte Überprüfung 02.05.2023)
- Austausch von Patientendaten über den Airwatch Content Locker  
(Freigabe 06.02.2017; letzte Überprüfung 02.05.2023)
- Austausch von Patientendaten über FEX  
(Freigabe 16.07.2021; letzte Überprüfung 09.10.2023)
- 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 28.08.2023)*
- 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)*
- Morbus Fabry ERT Protokolle *(letzte Überprüfung 05.12.2023)*

### **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*)
- Behandlungspfad Patient mit Vd. a. Achalasie oder Motilitätsstörung (*letzte Überprüfung 31.01.2023*)
- Nüchternheit vor endoskopischer Untersuchung bei Vd. a. Achalasie (*letzte Überprüfung 31.01.2023*)

### **Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen**

- SOP-Organisationsbaum Kinder-Hämatologie und –Onkologie (*letzte Überprüfung 07.01.2019*)
- 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 07.06.2023*)

### **Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)**

- Kardiovaskuläre Erkrankungen mit genetischem Hintergrund (*letzte Überprüfung 27.03.2023*)
- SOP Herzinsuffizienz (Ambulantes Behandlungsmanagement) (*letzte Überprüfung 14.11.2022*)

### **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 19.04.2023*)
- Therapiepfad Nebennierenkarzinom (NN-Karzinom ACC) (*letzte Überprüfung 27.11.2023*)
- Therapiepfad Anaplastisches Schilddrüsenkarzinom (SD-Karzinom ATC) (*letzte Überprüfung 01.11.2022*)
- LL Radioiodtherapie bei SD-Karzinom (Schilddrüsenkarzinom) (*letzte Überprüfung 09.11.2022*)
- Therapiepfad Medulläres Schilddrüsenkarzinom (*letzte Überprüfung 04.11.2022*)

### **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 Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen**

- Analyse der Lymphozyten-Populationen *(letzte Überprüfung 29.11.2022)*
- Patientensicherheit *(letzte Überprüfung 08.07.2019)*
- Analyse der T-Zell Differenzierung *(letzte Überprüfung 13.12.2023)*
- Analyse der B-Zell Differenzierung *(letzte Überprüfung 13.12.2023)*

### **Zentrum für Riesenzellarteriitis (ZeRI)**

- RZA Würzburger Standard *(letzte Überprüfung 27.11.2019)*

### **Zentrum für seltene Hormonstörungen**

- Hypophyseninzentalmom *(letzte Überprüfung 29.12.2022)*
- Manifeste Hyperthyreose *(letzte Überprüfung 19.04.2023)*
- Nebenniereninsuffizienz *(letzte Überprüfung 27.07.2022)*
- Männlicher Hypogonadismus *(letzte Überprüfung 15.04.2023)*
- 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)*
- 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 11.06.2023)*
- Test SOP Dexa-Lang-Test *(letzte Überprüfung 04.04.2023)*
- Test SOP CRH-Test *(letzte Überprüfung 06.03.2023)*
- 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)*

### c. 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 [2023: 47 Termine, 143 Patienten besprochen]. An diesen Fallbesprechungen waren 2023 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 2023 regelmäßig zusätzliche interdisziplinäre bzw. multiprofessionelle Fallkonferenzen statt, bei denen 5.185 interne und 190 externe Patienten besprochen wurden.

Auf Ebene des Referenzzentrums (Typ A-Zentrum nach NAMSE) sowie der Fachzentren (Typ B-Zentren nach NAMSE) des Zentrums für Seltene Erkrankungen wurden weiterhin 191 Patienten anderer Kliniken in interdisziplinären Fallkonferenzen diskutiert.

### d. Prozesse / Maßnahmen zur Qualitätssicherung

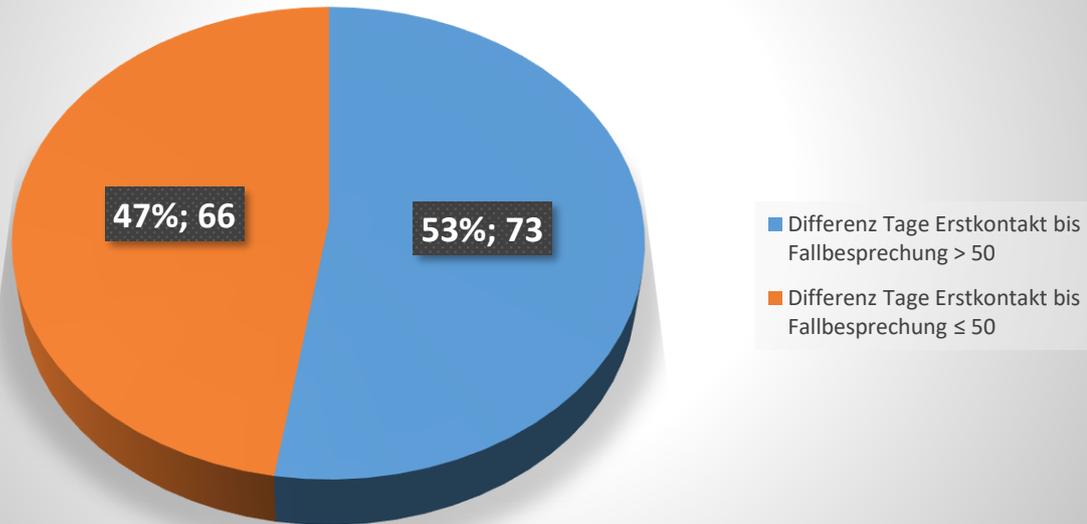
#### Verbesserung der Abläufe am ZESE

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 seit der Implementierung bis heute 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 2023 war, im Regelfall für Patientenmeldungen 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 interdisziplinärer Fallbesprechung 2023

Dauer im bzw. oberhalb des angestrebten Zeitrahmens



⇒ Von insgesamt 139 Patienten, die 2023 in der Fallbesprechung vorgestellt wurden, wurden 73 Patienten (53%) erst nach mehr als 50 Tagen nach erstem Kontakt mit dem ZESE in der interdisziplinären Fallbesprechung vorgestellt.

### Analyse der Gründe für eine Latenz >50 Tage:

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

### 2023 durchgeführte Maßnahmen zur Prozessoptimierung:

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

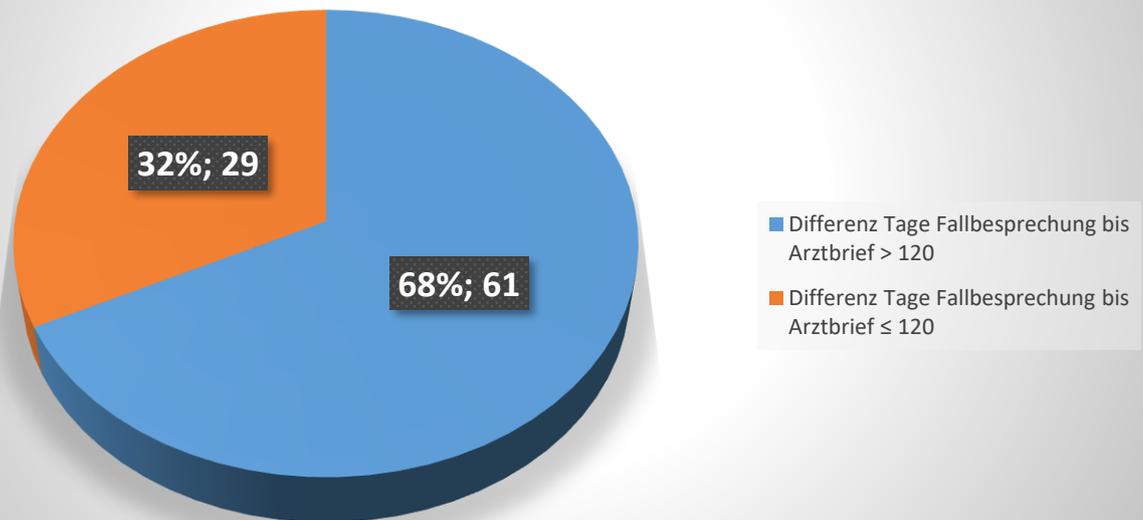
### Geplante Schritte zur Prozessoptimierung:

- Vermehrte telefonische Kontaktaufnahme mit dem Patienten zur Klärung der fehlenden Unterlagen
- Ausbau der Verwendung personalisierter Nachrichten über das System BASE-Netz.

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 2023

### Dauer im bzw. oberhalb des angestrebten Zeitrahmens



⇒ Von insgesamt 90 Patienten, die in der Fallbesprechung interdisziplinär diskutiert wurden, erhielten 61 Patienten (68%) erst nach über 120 Tagen nach der Fallbesprechung den vorerst abschließenden Arztbrief. Im Vergleich zum Vorjahr (2022) konnte die Zahl der Patienten, die den vorab abschließenden Arztbrief im Zeitraum von 120 Tagen erhielten, um 7% gesteigert werden.

#### 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.

#### 2023 durchgeführte Maßnahmen zur Prozessoptimierung:

- a. Die Sprechstunde und Diagnostik für Patienten in der Umgebung wurde an separaten Terminen (über mehrere Termine verteilt) geplant.
- b. Es wurden eine fixe Vertretungsregelungen mit den ärztlichen Kollegen des ZESE besprochen und festgelegt.
- c. Abstimmung der Strukturen und Vorgehensweise zur Arztbrieferstellung im Team und Erarbeitung einer schriftlichen Anleitung.
- d. Diskussion im Team über Veränderungen der Struktur der Arztbriefe und der Abläufe, um die Komplexität zu reduzieren und die Prozesse zu beschleunigen.

#### Geplante Schritte zur Prozessoptimierung:

- e. Weitere Abstimmung zur Fokussierung der im Arztbrief darstellenden Inhalte und zur Optimierung der Prozesse.
- f. Vermehrter Einsatz telemedizinischer Sprechstunden

Es wurde eine weitere Auswertung bzgl. der Dauer des Behandlungsprozesses an unserem Zentrum durchgeführt. Grundlage der Auswertung waren Patienten, die 2023 in der Sprechstunde für unklare Diagnosen unseres Zentrums vorstellig waren. Im Mittel hat es bei diesem Patientenkollektiv 32 Tage von der Erstanmeldung bis zur interdisziplinären Fallvorstellung und im Mittel weitere 61 Tage von der interdisziplinären Fallvorstellung bis zur Sprechstunde für unklare Diagnosen gedauert.

#### 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 2023 auch nach Ende der Förderung für die Patientenversorgung beibehalten, soweit dies ohne Finanzierung möglich war. Es erfolgten Gespräche mit den am Projekt beteiligten Krankenkassen zu Selektivverträgen.

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 2023 wurden 53 Patienten im Rahmen des Selektivvertrags zur Exomdiagnostik TRANSLATE-NAMSE eingeschleust. Das bedeutet eine Steigerung gegenüber dem Vorjahr von etwa 50%. 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 13 Tage. Die Dauer zwischen der Unterschrift der Teilnahmeerklärung zum Selektivvertrag und der Fallkonferenz lag in 52 von 53 Fällen unter 50 Tagen (98%).

#### Fall-Nachverfolgung

Im Jahr 2022 wurde der Prozess einer Nachverfolgung nach Abschluss der Fälle mit unklarer Diagnose am ZESE gestartet. Hierfür wurden ein Anschreiben an den betreuenden Arzt sowie ein kurzer Fragebogen (siehe unten) konzipiert, welche etwa 12 Monate nach dem vorab abschließenden Arztbrief unseres Zentrums an den überweisenden Arzt des Patienten postalisch verschickt werden. Im Anschreiben weisen wir auf gestellten Verdachtsdiagnosen und Empfehlungen unseres Zentrums hin und erbitten Rückmeldungen zu dem weiteren medizinischen Verlauf und zur Zufriedenheit mit der Arbeit unseres Zentrums.

Fragebogen an den überweisenden Arzt zur Fall-Nachverfolgung:

1. Antwort bitte markieren:
  - es liegen keine Informationen bzgl. der weiteren Abklärung vor
  - keine der Empfehlungen konnte umgesetzt werden
  - die Befunde bzw. Arztbriefe sind als Anlage beigefügt
  - es haben sich noch folgende Aspekte ergeben: (Freitextfeld)
  
2. Wie schätzen Sie die Unterstützung unseres Zentrums bei der Diagnosefindung ein?
  - sehr gut
  - gut
  - befriedigend
  - ausreichend
  - schlecht
  - sehr schlecht
  
3. Wie schätzen Sie insgesamt die Betreuung an unserem Zentrum ein?
  - sehr gut
  - gut
  - befriedigend
  - ausreichend
  - schlecht
  - sehr schlecht
  
4. Haben Sie Anmerkungen/Verbesserungsvorschläge für unser Zentrum? (Freitextfeld)

Zielsetzung unseres Zentrums für die Auswertung im Jahresbericht 2024 ist, dass mindestens 90% des Rücklaufes die Unterstützung unseres Zentrums bei der Diagnosefindung (Frage 2) mit befriedigend oder besser bewerten.

#### 4. Anzahl und Beschreibung der (mit-)gestalteten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen des ZESE und seiner Typ B-Zentren im Jahr 2023

Zentrum/ betreute Erkrankungen bzw. Erkrankungsgruppen/Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	Datum der Veranstaltung
<b>Typ A-Zentrum</b>	
Nationale Konferenz Seltene Erkrankungen: Vertiefungsworkshop	28. – 29.09.2023
Treffen der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE)	28.04.2023 06.11.2023
Interdisziplinäre klinikumsinterne Fallkonferenzen des ZESE (von der Bayerischen Ärztekammer als Fortbildungsveranstaltung anerkannt)	19.01.2023 30.03.2023 25.05.2023 20.07.2023 05.10.2023 23.11.2023
Journal Club des ZESE	20.01.2023 24.03.2023 26.05.2023 11.08.2023 24.11.2023

<b>Christiane Herzog Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken</b>	
18. Würzburger Mukoviszidosefortbildung	18.03.2023
<b>Craniofaciales Centrum Würzburg (CFCW)</b>	
Operative Schritte bei Kraniosynostosen, Insitut für Rechtsmedizin	01.02.2023
Neue Therapiestrategien bei vorzeitigen Schädelnahtverschlüssen, Weiterbildungsveranstaltung Klinikum Fulda	22.02.2023
Einführungsvortrag syndr. Kraniosynostosen; Jahrestagung der EAS	05. – 07.05.2023
Educational Day auf der Jahrestagung der DGNC	25.06.2023
<b>Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)</b>	
Fabry-Masterclass in Frankfurt	11.01.2023
FOLD Symposium in Hamburg	27. – 28.01.2023
DGK Jahrestagung Mannheim	01.04.2023
Fabry-Patiententreffen, iPark Hotel Reichenberg	22.04.2023
ZESE Studenten Praktikum	07.11.2023
16.Düsseldorfer Nieren- und Hochdrucktage	17.11.2023
Fabry-Expertentreffen D-A-CH in Würzburg	17.11.2023
M. Fabry Fortbildung für Stationsschwestern	23.11.2023

<b>Interdisziplinäres Amyloidosezentrum Nordbayern</b>	
Vortrag i.R. Fortbildung zu seltenen kardialen Erkrankungen, Augsburg	01.07.2023
Vortrag zu kardialer Amyloidose i.R. "Update Nürnberg"	23.09.2023
Vortrag zu kardialer Amyloidose i.R. der Jahrestagung Deutsche Gesellschaft Hämato-Onkologie, Hamburg	14.10.2023
Vortrag zu kardialer Amyloidose i.R. Janssen Live Webinar zur Amyloidose	26.10.2023
Podiumsdiskussion zur Bildgebung bei kardialer Amyloidose, Echokongress Köln	04.11.2023
Vortrag Diagnostik und Therapie der HI und kardialen Amyloidose, Fortbildungsveranstaltung für Hausärzte, Würzburg	11.11.2024
Vortrag zur kardialen Amyloidose, Jubiläumsveranstaltung Amyloidosezentrum Münster	25.11.2023
Masterclass anlässlich des 5-jährigen Bestehens des Zentrums	01.12.2023
Zuweiserveranstaltung zum 5-jährigen Bestehen	02.12.2023
Fühfortbildung Med I&II	05.12.2023
<b>Zentrum für Achalasie und andere Ösophagusmotilitätsstörungen</b>	
DCK 2023 München	26. – 28.04.2023
Sitzung - OGI - Operatives Vorgehen und Komplikationsmanagement	26.04.2023
FALK Symposium	03. – 04.11.2023
<b>Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen</b>	
Kongressvortrag Hämatologie heute	21.04.2023
Kongressvortrag DGHO-Jahrestagung	15.10.2023
Treffen der ThromKid-Plus-Gruppe in Hannover: Arbeit an Diagnostik-Leitlinie	19. – 20.11.2023
<b>Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen</b>	
Direkte Immunfluoreszenz	26.01.2023
Okuläres Pemphigoid	04.02.2023
Leitlinie Schleimhautpemphigoid up-date	13.07.2023
Dupilumab bei bullösem Pemphigoid	09.11.2023
<b>Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)</b>	
Präsentation: Ein Blick in die Familie: Genetische Testung wann und wie?	12.04.2023
Medscape Interview: Auch Patienten mit hypertropher Kardiomyopathie können intensiv Sport machen – Studie zeigt keine Risikoerhöhung für plötzlichen Herztod	30.05.2023
Präsentation auf dem Patiententag "ARVC Selbsthilfe trifft Fachwissen"	17.06.2023

Vortrag zur Weiterbildung von Herzinsuffizienz Schwestern und MFAs zum Thema: Genetische Ursachen der Herzinsuffizienz-Was ist wichtig?	30.06.2023
Teilnahme und Präsentation am 2. Bayerischer Amyloidose Round Table	18.10.2023
<b>Zentrum für genetische Innenohrstörungen (ZGI)</b>	
Course of Microsurgery of the middle ear, HNO Würzburg	13. – 15.02.2023
Genetik der Hörstörungen (Fortbildung im Hörfrühförderzentrum Würzburg)	16.06.2023
Hearing RT	29. – 30.11.2023
<b>Zentrum für das Multiple Myelom</b>	
Post-ASH 2023	08.02.2023
Impact-Training beim Multiplen Myelom	12.10.2023
Nachlese vom Amerikanischen und Europäischen Krebskongress	04.11.2023
Häma-Onko-Forum - The Big Five	15.11.2023
7. Digitales Myelomforum	25.11.2023
<b>Zentrum für Deletionssyndrom 22q11.2 (ZEDE22q11)</b>	
DS22q11: Fortbildung im Rahmen der Humangenetischen Fortbildung des LVR Klinikum Essen	21.03.2023
Familienzeit 22Q Wir sind 22Q	01.08.2023
DS22q11: Fortbildung im Rahmen der Humangenetischen Fortbildung des LVR Klinikum Essen	08.11.2023
Thementage Herbst Wir sind 22Q	11.11.2023
Thementage Herbst bzgl Leitlinie DS22q11	11.11.2023
<b>Zentrum für endokrine Tumore (ZET)</b>	
5th COST Harmonis@tion Adrenal Tumor Masterclass	15. – 16.04.2023
10 Jahre IBDW; Vortrag Nebennierenkarzinom: Kann eine Biobank helfen, das klinische Management bei einer sehr seltenen Erkrankung zu verbessern?	24.06.2023
6th COST Harmonis@tion Adrenal Tumor Masterclass	11.10.2023
Praktische Endokrinologie 17	25.10.2023
Neue Erkenntnisse in der Onkologie - Nachlese vom Amerikanischen und Europäischen Krebskongress 2023; Vortrag Endokrine Tumore	04.11.2023
<b>Zentrum für kongenitale Katarakt</b>	
Aktuelles aus der Kinderaugenheilkunde, Strabologie und Neuroophthalmologie	09.12.2023

<b>Zentrum für Maligne Hyperthermie</b>	
Jahrestreffen Europäische MH-Gruppe	03. – 05.05.2023
Interne Fortbildung/Journal Club	10.01.2023 11.04.2023 11.07.2023 17.10.2023 22.11.2023
<b>Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen</b>	
Jahrestagung AG Pädiatrische Immunologie	04. – 06.05.2023
Immundefekte - zwischen Infektionsanfälligkeit und Autoimmunität	15.07.2023
<b>Zentrum für Riesenzellerarteriitis (ZeRi)</b>	
Update Riesenzellerarteriitis	15.02.2023
20. Jahrestagung des Würzburger Rheumazentrums	11.03.2023
rheum. Arbeitskreis "Neues zur Riesenzellerarteriitis"	25.10.2023
<b>Zentrum für seltene Bewegungsstörungen</b>	
Neuroforum (teilweise Mitgestaltung)	jeden Mittwoch im Semester
Neurowissenschaftliches Grundlagenseminar	jeden Donnerstag im Semester
Motorik-AG der Neurologischen Klinik	1x pro Monat im Semester
Fortbildung für Selbsthilfegruppen	unregelmäßig
CPMS Konferenzen ERN-RND	jeden Monat
ERN-RND Winter School	1x pro Jahr
DASNE Fallkonferenzen	1x Monat
MDS Congress	Sep 2023
<b>Zentrum für seltene Hormonstörungen</b>	
Praktische Endokrinologie	29.03.2023
Koordination und Mitgestaltung der gesamten endokrinologischen Fortbildungsveranstaltungen der Jahrestagung der Deutschen Ges. für Innere Medizin	03. – 06.05.2023
Henning Symposium	06.10.2023
Praktische Endokrinologie	25.10.2023
10. Nebenniereninsuffizienz-Schulungstreffen	15.11.2023
<b>Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen</b>	
Schmerz bei Neuromuskulären Erkrankungen (DGM Mitgliedertage)	06.05.2023
Aktionstag Schmerz: Seltene Neuropathien als Schmerzursache	06.06.2023
Neuroforum Würzburg: Häufige und seltene Polyneuropathie-Ursachen	17.06.2023

## 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 2023 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 379 Patienten mit bisher unklaren Diagnosen durch humangenetische Analysen eine Diagnose gesichert.

## 7. Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren 2023 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*

### Craniofaciales Centrum Würzburg (CFCW)

- AWMF: 007-108. S2k-Leitlinie: *Diagnostik und Therapie von Patienten mit Kraniosynostosen* (09/2023 publiziert)

#### **Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen**

- AWMF: 025-018. S1-Leitlinie: *Hereditäre Sphärozytose* (08/2023 publiziert)
- AWMF: 086-003. S2k-Leitlinie: *Diagnostik von Thrombozytenerkrankungen* (in Entwicklung)

#### **Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen**

- AWMF: 013-071. S2k-Leitlinie *Diagnostik und Therapie des Pemphigus vulgaris / foliaceus und des bullösen Pemphigoids*. (in Überarbeitung, geplante Fertigstellung 03/2025)

#### **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: 032-054OL. S3-Leitlinie: *Supportive Therapie bei onkologischen PatientInnen – interdisziplinäre Querschnittsleitlinie* (in Überarbeitung)

#### **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)**

- AWMF 031-056OL: S3 Leitlinie: *Schilddrüsenkarzinom* (in Entwicklung)

#### **Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen**

- AWMF: 113-001. S3 Leitlinie: *Diagnostik auf Vorliegen eines primären Immundefektes (PID)* (in Entwicklung)

#### **Zentrum für Riesenzellarteriitis (ZeRi)**

- *EULAR recommendations for the use of imaging in large vessel vasculitis in clinical practice: 2023 update*; Publikation 2024 erwartet

#### **Zentrum für seltene Hormonstörungen**

- European Society for Endocrinology and American Endocrine Society. Leitlinie: *Diagnosis and therapy of glucocorticoid-induced adrenal insufficiency*; Publikation 2024 erwartet
- *Delphi Konsensus zum Notfallmanagement von PatientInnen mit Nebenniereninsuffizienz* (08/2023 publiziert)
- *Delphi Konsensus zur Beurteilung des Therapiemanagements bei Patienten mit bilateralem primärem Hyperaldosteronismus* (under review)

#### **Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen**

- AWMF 030-067. S1 Leitlinie: *Diagnostik bei Polyneuropathien* (in Entwicklung)
- AWMF 030-130. S2e Leitlinie: *Therapie akuter und chronischer immunvermittelter Neuropathien und Neuritiden* (in Überarbeitung)

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

### **Laufende Projekte und Studien des Typ A-Zentrums in 2023**

- 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)
- UTN: Universitäres Telemedizin Netzwerk (Sponsor: Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF), Projekt aus dem Netzwerk Universitätsmedizin (NUM))

### **Laufende Projekte und Studien der Typ B-Zentren in 2023**

#### **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)
- VX20-121-104: A Phase 3, Open-label Study Evaluating the Long-term Safety and Efficacy of VX-121 Combination Therapy in Subjects With Cystic Fibrosis
- 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

#### **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
- HEAL-FABRY: Monozentrische Prospektive Beobachtungsstudie: Prospektive Fabry-Kohortenstudie zur Evaluation von Prädiktoren für das Auftreten von Herzinsuffizienz und plötzlichem Herztod
- 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
- PERIDOT: A Randomized, Double-blind, Placebo-controlled, 12-month Phase 3 Study to Evaluate the Effect of Venglustat on Neuropathic and Abdominal Pain in Male and Female Adults with Fabry Disease who are Treatment-naive or Untreated for At least 6 Months
- CARAT: A randomized, open-label, parallel-group, 18-month Phase 3 study to evaluate the effect of venglustat compared with usual standard of care on left ventricular mass index in patients with Fabry disease and LV-hypertrophy
- STAAR: A Phase I/II, Multicenter, Open-Label, Single-Dose, Dose-Ranging Study to Assess the Safety and Tolerability of ST-920, an AAV2/6 Human Alpha Galactosidase A Gene Therapy in Subjects with Fabry Disease

#### **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
- MATTR: Efficacy and safety of NNC6019-0001 at two dose levels in participants with transthyretin amyloid cardiomyopathy (ATTR CM)
- CARdiag: Efficacy of [18F]Florbetaben PET for Diagnosis of Cardiac 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
- Achalasie - Versorgungsrealität in Deutschland

### **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 Sichelzellerkrankheit
- A Phase 3, Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Mitapivat in Pediatric Subjects With Pyruvate Kinase Deficiency Who Are Not Regularly Transfused, Followed by a 5-Year Open-label Extension Period

### **Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen**

- ARGX-113-2009 EU CT: 2023-508645-40: A Phase 2/3, Randomized, Double-Blinded, Placebo-Controlled, Parallel-Group Study to Investigate the Efficacy and Safety of Efgartigimod PH20 SC in Adult Participants With Bullous (BALLAD) Pemphigoid
- 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+)
- ARGX-113-2010 EudraCT: 2021-003063-10: An Open-label Extension Study of ARGX-113-2009 to Evaluate the Long-term Safety, Tolerability, and Efficacy of Efgartigimod PH20 SC in Adult Participants With Bullous Pemphigoid

### **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**

- AlloRelapseMMStudy: Allogene Stammzelltransplantation im Vergleich zur konventionellen Therapie als Salvage-Therapie für Patienten mit rezidiviertem /progredientem multiple Myelom nach einer Erstlinien-therapie
- BLENREP: Effectiveness and Safety in multiple myeloma (BEaMM)-Real World Evidence in patients taking Belantamab Mafodotin in the US and Europe
- CC-220-MM-001: A Phase 1b/2a Multicenter, Open-label, Dose-escalation Study to Determine the Maximum Tolerated Dose, Assess the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics and Efficacy of CC-220 as Monotherapy and in Combination With Other Treatments in Subjects With Multiple Myeloma
- CO43476: A PHASE I/II, OPEN-LABEL, MULTI-COHORT STUDY TO EVALUATE THE EFFICACY AND SAFETY OF CEVOSTAMAB IN PRIOR B CELL MATURATION ANTIGEN-EXPOSED PATIENTS WITH RELAPSED/REFRACTORY MULTIPLE MYELOMA
- Caro: Nicht-interventionelle Studie zum Einsatz von Carfilzomib (Kyprolis®) in Kombination mit Lenalidomid (Revlimid®) und Dexamethason oder Carfilzomib in Kombination mit Dexamethason allein oder Carfilzomib in Kombination mit Dexamethason und Daratumumab (Darzalex®) zur Behandlung von Patienten mit Multiple Myelom, die mindestens eine vorangegangene Therapie erhalten haben
- 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
- DSMM XIX [GMMG-HD8]: A randomized phase III non-inferiority trial assessing lenalidomide, bortezomib and dexamethasone induction therapy with either intravenous or subcutaneous isatuximab in transplant-eligible patients with newly diagnosed multiple myeloma
- DSMM XX [GMMG-HD10], MajesTEC-5: A Phase 2 Study to Evaluate Safety and Efficacy of Teclistamab in Combination with Daratumumab, Lenalidomide, and Dexamethasone with or without Bortezomib as Induction Therapy and Teclistamab in Combination with Daratumumab and Lenalidomide as Maintenance Therapy in Participants with Newly Diagnosed Transplant Eligible Multiple Myeloma
- MagnetisMM-RW Study: A Multi-National Prospective non interventional study of standard of care in participants with MM who are refractory to at least one Proteasome inhibitor, one immunomodulatory Drug and one anti-CD38 antibody

### **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)
- 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)
- COMPETE: A prospective, randomised, Controlled, Open-label, Multicentre phase III study to evaluate efficacy and safety of Peptide Receptor Radionuclide Therapy (PRRT) with <sup>177</sup>Lu-Edotreotide compared to targeted molecular therapy with Everolimus in patients with inoperable, progressive, somatostatin receptor-positive (SSTR pos.), neuroendocrine tumours of gastroenteric or pancreatic origin (GEP-NET). <sup>177</sup>Lu-edotreotide vs. everolimus in GEP-NET (COMPETE-Trial)
- LUNET: Peptide Receptor Radionuclide Therapy (PRRT) With <sup>177</sup>Lu-DOTATATE in Advanced Gastro-entero Pancreatic Neuroendocrine Tumors

### **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 Riesenzellerarteriitis**

- SELECT-GCA: Giant Cell Arteritis: Phase 3 Safety and Efficacy Study of Upadacitinib in Subjects with Giant Cell Arteritis: SELECT-GCA
- GCAPTAIN: Phase III study of efficacy and safety of secukinumab versus placebo, in combination with glucocorticoid taper regimen, in patients with giant cell arteritis (GCA)
- GIGANT : Efficacy and Safety of secukinumab in patients with new onset of giant cell arteritis who are in clinical remission M16-852 Upadacitinib

### **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
- PATTERN: Prospective, randomized, double-blind, placebo-controlled, multicenter study to investigate the efficacy and safety of NT 201 in the treatment of lower limb spasticity caused by stroke or traumatic brain injury in adult subjects, followed by an open label extension with or without combined upper limb treatment

### **Zentrum für seltene Hormonstörungen**

- NCT03789656: A Study to Evaluate the Safety and Efficacy of CRN00808 for the Treatment of Acromegaly
- PATHFINDER-2: Paltusotin in Acromegaly
- INSIGHTS-GHT: Produktübergreifende Registerstudie zur Wachstumshormontherapie
- Linc-6: long-term outcome of Osilodrostat in Cushing's disease
- NCT03697109: A Study of the Efficacy and Safety of Relacorilant in Patients With Endogenous Cushing Syndrome
- TOASST: Taper or abrupt steroid stop
- PROSAI: Register und Biomaterialiensammlung von Patienten mit chronischer Nebenniereninsuffizienz
- Ercusyn: European Registry on Cushing's Syndrome
- 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)
- NCT01922440: Physicians Advancing Disease Knowledge in Hypoparathyroidism
- Deutsches Akromegalieregister
- Register und Biomaterialiensammlung von Patienten mit chronischem Hypoparathyreoidismus
- Post-Marketing Surveillance to monitor the safety and efficacy of Omnitrope in the treatment of adults

### **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 2023, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren mitgearbeitet haben

### Typ A- Zentrum

Hebestreit H, Lapstich AM, Brandstetter L, Krauth C, Deckert J, Haas K, Pfister L, Witt S, Schippers C, Dieris-Hirche J, Maisch T, Tüscher O, Bârlescu L, Berger A, Berneburg M, Britz V, Deibele A, Graeßner H, Gündel H, Heuft G, Lücke T, Mundlos C, Quitmann J, Rutsch F, Schubert K, Schulz JB, Schweiger S, Zeidler C, Zeltner L, de Zwaan M; ZSE-DUO Working Group. Effect of the addition of a mental health specialist for evaluation of undiagnosed patients in centres for rare diseases (ZSE-DUO): a prospective, controlled trial with a two-phase cohort design. *EClinicalMedicine* 2023;65:102260. doi: 10.1016/j.eclinm.2023.102260.

Witt S, Kristensen K, Blömeke J, Hebestreit H, Wocker M, Pfister L, Bullinger M, Tüscher O, Deckert J, Graessner H, Lapstich AM, de Zwaan M, Mundlos C, Quitmann JH. Lebensqualität und erlebte Belastungen von Patient\*innen mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung – erste Erkenntnisse aus der ZSE-DUO Studie. *Psychother Psychosom Med Psychol* 2023 Jan;73(1):9-15. doi: 10.1055/a-1814-3998.

### Christiane Herzog Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken

Hebestreit H, Thornton CS. Cystic fibrosis and the cardiovascular system: the unexpected heart-ache (editorial). *Eur Respir J* 2023;62(4):2301253. doi: 10.1183/13993003.01253-2023.

Heidenreich JF, Kuhl PJ, Grunz JP, Hendel R, Metz C, Weng AM, Benkert T, Hebestreit H, Bley TA, Köstler H, Veldhoen S. Lung Function in Patients with Cystic Fibrosis before and during CFTR-Modulator Therapy Using 3D Ultrashort Echo Time MRI. *Radiology* 2023;308:e230084. doi: 10.1148/radiol.230084.

Radtke T, Kriemler S, Stein L, Karilla C, Urquhart DS, Orenstein DM, Lands LC, Schindler C, Eber E, Haile SR, Hebestreit H. Cystic fibrosis related diabetes is not associated with maximal aerobic exercise capacity in cystic fibrosis: a cross-sectional analysis of an international multicenter trial (ACTIVATE-CF). *J Cyst Fibros*. 2023 Jan;22(1):31-38.

Saynor ZL, Gruet M, McNarry MA, Button B, Morrison L, Wagner M, Sawyer A, Hebestreit H, Radtke T, Urquhart DS; European Cystic Fibrosis Society Exercise Working Group. Guidance and standard operating procedures for functional exercise testing in cystic fibrosis. *Eur Respir Rev* 2023;32:230029.

Urquhart DS, Hebestreit H, Saynor Z, Radtke T; European Cystic Fibrosis Society Exercise Working Group. 'Gold-standard' field test is a non-sequitur. *Pulmonology*. 2023 Mar-Apr;29(2):173.

### Craniofaciales Centrum Würzburg (CFCW)

Busch C, Engel M, Gausepohl H-J, Klopocki E, Lagrèze W A, Linz C, Margraf-Stiksrud J, Praetorius M, Rückschloß T, Schulz M, Schweitzer T, Semmelmeier K, Svoboda D, Zittel S. S2k-Leitlinie Diagnostik und Therapie von Patienten mit Kraniosynostosen. AWMF online. Epub 2023 Sep. [https://register.awmf.org/assets/guidelines/007-108l\\_Diagnostik-Therapie-Patienten-mit-Kraniosynostosen\\_2023-10.pdf](https://register.awmf.org/assets/guidelines/007-108l_Diagnostik-Therapie-Patienten-mit-Kraniosynostosen_2023-10.pdf)

### **Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)**

Breyer M, Grüner J, Klein A, Finke L, Klug K, Sauer M, Üçeyler N. In vitro characterization of cells derived from a patient with the GLA variant c.376A>G (p.S126G) highlights a non-pathogenic role in Fabry disease. *Mol Genet Metab Rep.* 2023 Nov 25;38:101029. doi: 10.1016/j.ymgmr.2023.101029. eCollection 2024 Mar.

Burlina A, Brand E, Hughes D, Kantola I, Krämer J, Nowak A, Tøndel C, Wanner C, Spada M. An expert consensus on the recommendations for the use of biomarkers in Fabry disease. *Mol Genet Metab.* 2023 Jun;139(2):107585. doi: 10.1016/j.ymgme.2023.107585. Epub 2023 Apr 17.

Klug K, Breyer M, Klopocki E, Üçeyler N. Generation of two induced pluripotent stem cell lines UKWNLi006 and UKWNLi007 derived from two patients with an active site GLA mutation leading to a pain and no pain phenotype in Fabry disease. *Stem Cell Res.* 2023 Mar;67:103025. doi: 10.1016/j.scr.2023.103025. Epub 2023 Jan 9.

Klug K, Spitzel M, Hans C, Klein A, Schottmann NM, Erbacher C, Üçeyler N. Endothelial Cell Dysfunction and Hypoxia as Potential Mediators of Pain in Fabry Disease: A Human-Murine Translational Approach. *Int J Mol Sci.* 2023 Oct 21;24(20):15422. doi: 10.3390/ijms242015422.

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.* 2023 Feb;138(2):106981. doi: 10.1016/j.ymgme.2022.106981. Epub 2022 Dec 22.

Wanner C, Ortiz A, Wilcox WR, Hopkin RJ, Johnson J, Ponce E, Ebels JT, Batista JL, Maski M, Politei JM, Martins AM, Banikazemi M, Linhart A, Mauer M, Oliveira JP, Weidemann F, Germain DP. Global reach of over 20 years of experience in the patient-centered Fabry Registry: Advancement of Fabry disease expertise and dissemination of real-world evidence to the Fabry community. *Mol Genet Metab.* 2023 Jul;139(3):107603. doi: 10.1016/j.ymgme.2023.107603. Epub 2023 Apr 29.

### **Interdisziplinäres Amyloidosezentrum Nordbayern**

Morbach C, Papagianni A, Ihne-Schubert S, Cejka V, Steinhardt M, Fette G, Held M, Geier A, Einsele H, Frantz S, Knop S, Sommer C, Störk S. Tafamidis for cardiac transthyretin amyloidosis: application in a real-world setting in Germany. *Clin Res Cardiol.* 2023 Feb 23. doi: 10.1007/s00392-023-02163-x. Online ahead of print.

Steinhardt MJ, Cejka V, Chen M, Bäuerlein S, Schäfer J, Adrah A, Ihne-Schubert SM, Papagianni A, Kortüm KM, Morbach C, Störk S. Safety and Tolerability of SGLT2 Inhibitors in Cardiac Amyloidosis- A Clinical Feasibility Study. *J Clin Med.* 2024 Jan 4;13(1):283. doi: 10.3390/jcm13010283.

Morbach C, Papagianni A, Ihne-Schubert S, Cejka V, Steinhardt M, Fette G, Held M, Geier A, Einsele H, Frantz S, Knop S, Sommer C, Störk S. Tafamidis for cardiac transthyretin amyloidosis: application in a real-world setting in Germany. *Clin Res Cardiol.* 2024 May;113(5):653-655. doi: 10.1007/s00392-023-02163-x. Sarkoidose

### **Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF)**

Matthies C, Rampeltshammer E, Breun M. [Neurofibromatosis]. *Fortschr Neurol Psychiatr.* 2023 May;91(5):213-232. doi: 10.1055/a-2000-3713. Epub 2023 May 16.

Matthies C, Zeller L, Kurz A, Rak K, Hagen R, Shehata-Dieler W. Electrically evoked auditory responses: A classification for brainstem implant placement in Neurofibromatosis Type 2. *Clin Neurophysiol.* 2023 Nov;155:16-28. doi: 10.1016/j.clinph.2023.08.005. Epub 2023 Aug 20.

## Zentrum für angeborenen Blutzellerkrankungen

Al-Samkari H, Grace RF, Glenthøj A, Andres O, Barcellini W, Galactéros F, Kuo KHM, Layton DM, Morado Arias M, Viprakasit V, Dong Y, Tai F, Hawkins P, Gheuens S, Morales-Arias J, Gilroy KS, Porter JB, van Beers EJ. Early-onset reduced bone mineral density in patients with pyruvate kinase deficiency. *Am J Hematol.* 2023 Mar;98(3):E57-E60. doi: 10.1002/ajh.26830. Epub 2023 Jan 9.

Ballmaier M, Germeshausen M, Schulze H, Andres O; THROMKIDplus Study Group. THROMKIDplus Patient Registry and Biomaterial Banking for Children with Inherited Platelet Disorders. *Hämostaseologie.* 2023 Nov 2. doi: 10.1055/a-2117-4639. Online ahead of print.

Dirks J, Andres O, Paul L, Manukjan G, Schulze H, Morbach H. IgD shapes the pre-immune naïve B cell compartment in humans. *Front Immunol.* 2023 Jan 26;14:1096019. doi: 10.3389/fimmu.2023.1096019. eCollection 2023.

Eber S W, Andres O. Hereditäre Sphärozytose (ICD10 D58.0; ORPHA822). S1-Leitlinie. AWMF online. Epub 2023 Aug. [https://register.awmf.org/assets/guidelines/025-018l-S1\\_Hereditaere-Sphaerozytose\\_2023-09\\_1.pdf](https://register.awmf.org/assets/guidelines/025-018l-S1_Hereditaere-Sphaerozytose_2023-09_1.pdf)

Gebetsberger J, Mott K, Bernar A, Klopocki E, Streif W, Schulze H. State-of-the-art targeted high-throughput sequencing for detecting inherited platelet disorders. *Hämostaseologie* 2023, Aug;43(4):244-251. doi: 10.1055/a-2099-3266. Epub 2023 Aug 23.

Glaser K, Härtel C, Dammann O, Herting E, Andres O, Speer CP, Göpel W, Stahl A; German Neonatal Network. Erythrocyte transfusions are associated with retinopathy of prematurity in extremely low gestational age newborns. *Acta Paediatr.* 2023 Dec;112(12):2507-2515. doi: 10.1111/apa.16965. Epub 2023 Sep 4.

Hanke K, Fortmann I, Humberg A, Faust K, Kribs A, Prager S, Felderhoff-Müser U, Krüger M, Heckmann M, Jäger A, Andres O, Spiegler J, Härtel C, Herting E, Göpel W. Indomethacin Prophylaxis Is Associated with Reduced Risk of Intraventricular Hemorrhage in Extremely Preterm Infants Born in the Context of Amniotic Infection Syndrome. *Neonatology.* 2023;120(3):334-343. doi: 10.1159/000529140. Epub 2023 Jun 2.

Strauss G, Mott K, Klopocki E, Schulze H. Thrombocytopenia Absent Radius (TAR)-Syndrome: From current genetics to patient self-empowerment. *Hämostaseologie* 2023, Aug;43(4):252-260. doi: 10.1055/a-2088-1801. Epub 2023 Aug 23.

Weiss LJ, Drayss M, Mott K, Beck S, Unsin D, Just B, Speer CP, Härtel C, Andres O, Schulze H. Ontogenesis of functional platelet subpopulations from preterm and term neonates to adulthood: The PLINIUS study. *Blood Adv.* 2023 Aug 22;7(16):4334-4348. doi: 10.1182/bloodadvances.2023009824.

## Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen

Antiga E, Bech R, Maglie R, Genovese G, Borradori L, Bockle B, Caproni M, Caux F, Chandran NS, Corrà A, D'Amore F, Daneshpazhooh M, De D, Didona D, Dmochowski M, Drenovska K, Ehrchen J, Feliciani C, Goebeler M, Groves R, Günther C, Handa S, Hofmann SC, Horvath B, Ioannidis D, Jedlickova H, Kowalewski C, Kridin K, Joly P, Lim YL, Marinovic B, Maverakis E, Meijer J, Patsatsi A, Pincelli C, Prost C, Setterfield J, Sprecher E, Skiljevic D, Tasanen K, Uzun S, Van Beek N, Vassileva S, Vorobyev A, Vujic I, Wang G, Wang M, Wozniak K, Yayli S, Zambruno G, Hashimoto T, Schmidt E, Mascarò JM Jr, Marzano AV. Corrigendum: S2k guidelines on the management of paraneoplastic pemphigus/paraneoplastic autoimmune multiorgan syndrome initiated by the European Academy of Dermatology and Venereology (EADV). *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2023 Nov;37(11):2378-2379. doi: 10.1111/jdv.19489. Epub 2023 Sep 13.

Huttelmaier J, Benoit S, Goebeler M. Comorbidity in bullous pemphigoid: up-date and clinical implications. *Front Immunol*. 2023 Jun 29;14:1196999. doi: 10.3389/fimmu.2023.1196999. eCollection 2023.

Kühn J, Giner T, Benoit S, Goebeler M, Wobser M. Pemphigus foliaceus transforming into pemphigus herpetiformis. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2023 Jun;21(6):655-657. doi: 10.1111/ddg.15037. Epub 2023 May 1.

Liu X, van Beek N, Cepic A, Andreani NA, Chung CJ, Hermes BM, Yilmaz K, Benoit S, Drenovska K, Gerdes S, Gläser R, Goebeler M, Günther C, von Georg A, Hammers CM, Holtsche MM, Hübner F, Kiritsi D, Schauer F, Linnenmann B, Huilaja L, Tasanen-Määttä K, Vassileva S, Zillikens D, Sadik CD, Schmidt E, Ibrahim S, Baines JF. The gut microbiome in bullous pemphigoid: implications of the gut-skin axis for disease susceptibility. *Front Immunol*. 2023 Nov 10;14:1212551. doi: 10.3389/fimmu.2023.1212551. eCollection 2023.

van Beek N, Eming R, Reuss A, Zillikens D, Sárdy M, Günther C, Kiritsi D, Benoit S, Beissert S, Gläser R, Gollnick H, Horváth ON, Pfeiffer C, Röcken M, Schauer F, Schremel S, Steinbrink K, Zink A, Schade-Brittinger C, Hertl M, Schmidt E. Efficacy and safety of adjuvant immunoabsorption in pemphigus vulgaris and pemphigus foliaceus (IA-Pem Study): a multicentre randomised controlled trial. *Br J Dermatol*. 2023 Dec 22:ljad489. doi: 10.1093/bjd/ljad489. Online ahead of print.

Sulzbach Denardin M, Bumiller-Bini Hoch V, Salviano-Silva A, Lobo-Alves SC, Adelman Cipolla G, Malheiros D, Augusto DG, Wittig M, Franke A, Pföhler C, Worm M, van Beek N, Goebeler M, Sárdy M, Ibrahim S, Busch H, Schmidt E, Hundt JE, Petzl-Erler ML, Beate Winter Boldt A. Genetic Association and Differential RNA Expression of Histone (De)Acetylation-Related Genes in Pemphigus Foliaceus-A Possible Epigenetic Effect in the Autoimmune Response. *Life (Basel)*. 2023 Dec 29;14(1):60. doi: 10.3390/life14010060.

## Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)

Bertero E, Maack C. The attack of the clones to the cardiovascular system. *Eur J Heart Fail*. 2023 Jan;25(1):14-16. doi: 10.1002/ejhf.2748. Epub 2022 Dec 11. PMID: 36472016

Chen R, Buchmann S, Kroth A, Arias-Loza AP, Kohlhaas M, Wagner N, Grüner G, Nickel A, Cirnu A, Williams T, Maack C, Ergün S, Frantz S, Gerull B. Mechanistic Insights of the LEMD2 p.L13R Mutation and Its Role in Cardiomyopathy. *Circ Res*. 2023 Jan 20;132(2):e43-e58. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.122.321929. Epub 2023 Jan 4.

Heusch G, Andreadou I, Bell R, Bertero E, Botker HE, Davidson SM, Downey J, Eaton P, Ferdinandy P, Gersh BJ, Giacca M, Hausenloy DJ, Ibanez B, Krieg T, Maack C, Schulz R, Sellke F, Shah AM, Thiele H, Yellon DM, Di Lisa F. Health position paper and redox perspectives on reactive oxygen species as signals and targets of cardioprotection. *Redox Biol.* 2023 Nov;67:102894. doi: 10.1016/j.redox.2023.102894. Epub 2023 Oct 6.

Janz A, Walz K, Cirnu A, Surjanto J, Urlaub D, Leskien M, Kohlhaas M, Nickel A, Brand T, Nose N, Wörsdörfer P, Wagner N, Higuchi T, Maack C, Dudek J, Lorenz K, Klopocki E, Ergün S, Duff HJ, Gerull B. Mutations in DNAJC19 cause altered mitochondrial structure and increased mitochondrial respiration in human iPSC-derived cardiomyocytes. *Mol Metab.* 2024 Jan;79:101859. doi: 10.1016/j.molmet.2023.101859. Epub 2023 Dec 23.

Krause J, Nickel A, Madsen A, Aitken-Buck HM, Stoter AMS, Schrapers J, Ojeda F, Geiger K, Kern M, Kohlhaas M, Bertero E, Hofmockel P, Hübner F, Assum I, Heinig M, Müller C, Hansen A, Krause T, Park DD, Just S, Aïssi D, Börnigen D, Lindner D, Friedrich N, Alhussini K, Bening C, Schnabel RB, Karakas M, Iacoviello L, Salomaa V, Linneberg A, Tunstall-Pedoe H, Kuulasmaa K, Kirchhof P, Blankenberg S, Christ T, Eschenhagen T, Lamberts RR, Maack C, Stenzig J, Zeller T. An arrhythmogenic metabolite in atrial fibrillation. *J Transl Med.* 2023 Aug 24;21(1):566. doi: 10.1186/s12967-023-04420-z.

Kutschka I, Bertero E, Wasmus C, Xiao K, Yang L, Chen X, Oshima Y, Fischer M, Erk M, Arslan B, Alhasan L, Grosser D, Ermer KJ, Nickel A, Kohlhaas M, Eberl H, Rebs S, Streckfuss-Bömeke K, Schmitz W, Rehling P, Thum T, Higuchi T, Rabinowitz J, Maack C, Dudek J. Activation of the integrated stress response rewires cardiac metabolism in Barth syndrome. *Basic Res Cardiol.* 2023 Nov 6;118(1):47. doi: 10.1007/s00395-023-01017-x.

Maack C. [Mechano-energetic defects in heart failure]. *Herz.* 2023 Mar;48(2):123-133. doi: 10.1007/s00059-022-05161-3. Epub 2023 Jan 26.

Nagyova E, Hoorntje ET, Te Rijdt WP, Bosman LP, Syrris P, Protonotarios A, Elliott PM, Tsatsopoulou A, Mestroni L, Taylor MRG, Sinagra G, Merlo M, Wada Y, Horie M, Mogensen J, Christensen AH, Gerull B, Song L, Yao Y, Fan S, Saguner AM, Duru F, Koskenvuo JW, Cruz Marino T, Tichnell C, Judge DP, Dooijes D, Lekanne Deprez RH, Basso C, Pilichou K, Bauce B, Wilde AAM, Charron P, Fressart V, van der Heijden JF, van den Berg MP, Asselbergs FW, James CA, Jongbloed JDH, Hara-kalova M, van Tintelen JP. A Systematic Analysis of the Clinical Outcome Associated with Multiple Reclassified Desmosomal Gene Variants in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Patients. *J Cardiovasc Transl Res.* 2023 Dec;16(6):1276-1286. doi: 10.1007/s12265-023-10403-8. Epub 2023 Jul 7.

Popoiu TA, Dudek J, Maack C, Bertero E. Cardiac Involvement in Mitochondrial Disorders. *Curr Heart Fail Rep.* 2023 Feb;20(1):76-87. doi: 10.1007/s11897-023-00592-3. Epub 2023 Feb 18.

Schreiber LM, Lohr D, Baltés S, Vogel U, Elabyad IA, Bille M, Reiter T, Kosmala A, Gassenmaier T, Stefanescu MR, Kollmann A, Aures J, Schnitter F, Pali M, Ueda Y, Williams T, Christa M, Hofmann U, Bauer W, Gerull B, Zerneck A, Ergün S, Terekhov M. Ultra-high field cardiac MRI in large animals and humans for translational cardiovascular research. *Front Cardiovasc Med.* 2023 May 15;10:1068390. doi: 10.3389/fcvm.2023.1068390. eCollection 2023.

Seggewiss H, Batzner A. Misplacement in myocardial contrast echo during alcohol septal ablation in hypertrophic obstructive cardiomyopathy indicates intraseptal collateralization. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging.* 2023 Jun 21;24(7):e116. doi: 10.1093/ehjci/jead076.

Seggewiss H, Batzner A. Misplacement in myocardial contrast echo during alcohol septal ablation in hypertrophic obstructive cardiomyopathy indicates intraseptal collateralization. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2023 Jun 21;24(7):e116. doi: 10.1093/ehjci/jead076.

Sequeira V, Batzner A, Maack C. Targeting mitochondria in hypertrophic cardiomyopathy. *Eur Heart J*. 2023 Apr 1;44(13):1186-1188. doi: 10.1093/eurheartj/ehad081.

Shan G, Sun Y, Maack C, Buescher W, Berchtold W, Grantz DA. Insight of CO<sub>2</sub> and ethanol emission from maize silage: A case study with real-time identification of aerobic and anaerobic microbial respiration using a multi-sensor-fusion method. *Environ Pollut*. 2023 Oct 15;335:122361. doi: 10.1016/j.envpol.2023.122361. Epub 2023 Aug 12.

Sheldon RS, Gerull B. Have we found the genetic signature for vasovagal syncope? *Eur Heart J*. 2023 Mar 21;44(12):1081-1083. doi: 10.1093/eurheartj/ehac821.

Shoykhet M, Dervishi O, Menauer P, Hiermaier M, Moztarzadeh S, Osterloh C, Ludwig RJ, Williams T, Gerull B, Käb S, Clauss S, Schüttler D, Waschke J, Yeruva S. EGFR inhibition leads to enhanced desmosome assembly and cardiomyocyte cohesion via ROCK activation. *JCI Insight*. 2023 Mar 22;8(6):e163763. doi: 10.1172/jci.insight.163763.

Spindler V, Gerull B, Green KJ, Kowalczyk AP, Leube R, Marian AJ, Milting H, Müller EJ, Niessen C, Payne AS, Schlegel N, Schmidt E, Strnad P, Tikkanen R, Vielmuth F, Waschke J. Meeting report - Desmosome dysfunction and disease: Alpine desmosome disease meeting. *J Cell Sci*. 2023 Jan 1;136(1):jcs260832. doi: 10.1242/jcs.260832. Epub 2023 Jan 3.

Steffens S, Schröder K, Krüger M, Maack C, Streckfuss-Bömeke K, Backs J, Backofen R, Baeßler B, Devaux Y, Gilsbach R, Heijman J, Knaus J, Kramann R, Linz D, Lister AL, Maatz H, Maegdefessel L, Mayr M, Meder B, Nussbeck SY, Rog-Zielinska EA, Schulz MH, Sickmann A, Yigit G, Kohl P. The challenges of research data management in cardiovascular science: a DGK and DZHK position paper-executive summary. *Clin Res Cardiol*. 2023 Oct 17. doi: 10.1007/s00392-023-02303-3. Online ahead of print.

Verheyen N, Batzner A, Zach D, Zirlik A, Gerull B, Frantz S, Maack C, Störk S, Seggewiss H, Morbach C. Spatial relationship between mitral valve and ventricular septum assessed by resting echocardiography to diagnose left ventricular outflow tract obstruction in hypertrophic cardiomyopathy. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2023 May 31;24(6):710-718. doi: 10.1093/ehjci/jead036.

Veselka J, Liebrechts M, Cooper R, Faber L, Januska J, Tesarkova KH, Hansen PR, Seggewiss H, Hansvenclova E, Bonaventura J, Vejtasova V, Ten Berg J, Stables RH, Jensovsky M. Outcomes of Alcohol Septal Ablation in Patients With Severe Left Ventricular Outflow Tract Obstruction: A Propensity Score Matching Analysis. *Can J Cardiol*. 2023 Nov;39(11):1622-1629. doi: 10.1016/j.cjca.2023.06.417. Epub 2023 Jun 22.

Veselka J, Liebrechts M, Cooper R, Faber L, Januska J, Tesarkova KH, Hansen PR, Seggewiss H, Hansvenclova E, Bonaventura J, Vejtasova V, Ten Berg J, Stables RH, Jensovsky M. Outcomes of Alcohol Septal Ablation in Patients With Severe Left Ventricular Outflow Tract Obstruction: A Propensity Score Matching Analysis. *Can J Cardiol*. 2023 Nov;39(11):1622-1629. doi: 10.1016/j.cjca.2023.06.417. Epub 2023 Jun 22.

Walz K, Janz A, Klopocki E, Gerull B. Generation of a CRISPR/Cas9-edited Plakoglobin (JUP) knock-out (JMU001-A-4) iPSC line to model the cardiac phenotype of arrhythmogenic cardiomyopathy. *Stem Cell Res*. 2023 Dec;73:103240. doi: 10.1016/j.scr.2023.103240. Epub 2023 Nov 8.

Weissman D, Maack C. Mitochondrial function in macrophages controls cardiac repair after myocardial infarction. *J Clin Invest*. 2023 Feb 15;133(4):e167079. doi: 10.1172/JCI167079.

Zach DK, Schwegel N, Santner V, Winkelbauer L, Hoeller V, Kolesnik E, Gollmer J, Seggewiss H, Batzner A, Perl S, Wallner M, Reiter U, Rainer PP, Zirlik A, Ablasser K, Verheyen N. Low-grade systemic inflammation and left ventricular dysfunction in hypertensive compared to non-hypertensive hypertrophic cardiomyopathy. *Int J Cardiol*. 2024 Mar 15;399:131661. doi: 10.1016/j.ijcard.2023.131661. Epub 2023 Dec 27.

### **Zentrum für genetische Innenohrstörungen (ZGI)**

Bieniussa L, Jain I, Bosch Grau M, Juergens L, Hagen R, Janke C, Rak K. Microtubule and auditory function - an underestimated connection. *Semin Cell Dev Biol*. 2023 Mar 15;137:74-86. doi: 10.1016/j.semcdb.2022.02.004.

Breitsprecher TM, Baumgartner WD, Brown K, Dazert S, Doyle U, Dhanasingh A, Großmann W, Hagen R, Van de Heyning P, Mlynski R, Neudert M, Rajan G, Rak K, Van Rompaey V, Schmutzhard J, Volkenstein S, Völter C, Wimmer W, Zernotti M, Weiss NM. Effect of Cochlear Implant Electrode Insertion Depth on Speech Perception Outcomes: A Systematic Review. *Otol Neurotol Open*. 2023 Dec 14;3(4):e045. doi: 10.1097/ONO.000000000000045. eCollection 2023 Dec.

Engert J, Bauer D, Spahn B, Müller-Graff FT, Voelker J, Neun T, Althoff D, Hagen R, Hackenberg S, Rak K. Computed tomographic 3D analysis of the cochlear aqueduct-potential and limitations of clinical imaging. *Acta Otolaryngol*. 2023 Nov-Dec;143(11-12):931-935. doi: 10.1080/00016489.2023.2294921. Epub 2024 Jan 26.

Engert J, Doll J, Vona B, Ehret Kasemo T, Spahn B, Hagen R, Rak K, Voelker J. mRNA Abundance of Neurogenic Factors Correlates with Hearing Capacity in Auditory Brainstem Nuclei of the Rat. *Life (Basel)*. 2023 Sep 2;13(9):1858. doi: 10.3390/life13091858.

Engert J, Spahn B, Bieniussa L, Hagen R, Rak K, Voelker J. Neurogenic Stem Cell Niche in the Auditory Thalamus: In Vitro Evidence of Neural Stem Cells in the Rat Medial Geniculate Body. *Life (Basel)*. 2023 May 15;13(5):1188. doi: 10.3390/life13051188.

Kurz A, Herrmann D, Hagen R, Rak K. Using Anatomy-Based Fitting to Reduce Frequency-to-Place Mismatch in Experienced Bilateral Cochlear Implant Users: A Promising Concept. *J Pers Med*. 2023 Jul 8;13(7):1109. doi: 10.3390/jpm13071109.

Kuzkina A, Rößle J, Seger A, Panzer C, Kohl A, Maltese V, Musacchio T, Blaschke SJ, Tamgüney G, Kaulitz S, Rak K, Scherzad A, Zimmermann PH, Klussmann JP, Hackenberg S, Volkmann J, Sommer C, Sommerauer M, Doppler K. Combining skin and olfactory  $\alpha$ -synuclein seed amplification assays (SAA)-towards biomarker-driven phenotyping in synucleinopathies. *NPJ Parkinsons Dis*. 2023 May 29;9(1):79. doi: 10.1038/s41531-023-00519-8.

Matthies C, Zeller L, Kurz A, Rak K, Hagen R, Shehata-Dieler W. Electrically evoked auditory responses: A classification for brainstem implant placement in Neurofibromatosis Type 2. *Clin Neurophysiol*. 2023 Nov;155:16-28. doi: 10.1016/j.clinph.2023.08.005. Epub 2023 Aug 20.

Mohan D, Elmer J, Arnold RM, Forsythe RM, Fischhoff B, Rak K, Barnes JL, White DB. Testing a Novel Deliberate Practice Intervention to Improve Diagnostic Reasoning in Trauma Triage: A Pilot Randomized Clinical Trial. *JAMA Netw Open*. 2023 May 1;6(5):e2313569. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2023.13569.

Müller-Graff FT, Voelker J, Kurz A, Hagen R, Neun T, Rak K. Accuracy of radiological prediction of electrode position with otological planning software and implications of high-resolution imaging. *Cochlear Implants Int.* 2023 May;24(3):144-154. doi: 10.1080/14670100.2022.2159128. Epub 2023 Jan 8.

Rak K, Köstler C, Geiger U, Kaulitz S, Herrmann D, Shehata-Dieler W, Hagen R, Cebulla M. Application of an Intraoperative Auditory Brainstem Response Measurement System in Active Middle Ear Implant Revision Surgery. *Otol Neurotol.* 2023 Jun 1;44(5):483-492. doi: 10.1097/MAO.0000000000003851. Epub 2023 Apr 6.

Rak K, Styczyńska M, Godyla-Jabłoński M, Bronkowska M. Some Immune Parameters of Term Newborns at Birth Are Associated with the Concentration of Iron, Copper and Magnesium in Maternal Serum. *Nutrients.* 2023 Apr 15;15(8):1908. doi: 10.3390/nu15081908.

Spahn B, Koestler C, Herrmann D, Voelker J, Engert J, Kurz A, Hagen R, Cebulla M, Rak K. The Stapes Head Coupler-A Flexible and Safe Option for Vibroplasty. *Otol Neurotol.* 2024 Jan 1;45(1):11-17. doi: 10.1097/MAO.0000000000004060. Epub 2023 Nov 26.

Sprinzel GM, Magele A, Schoerg P, Hagen R, Rak K, Kurz A, Van de Heyning P, Calvino M, Lassaletta L, Gavilán J. A Novel Representation of Audiological and Subjective Findings for Acoustical, Bone Conduction and Direct Drive Hearing Solutions. *J Pers Med.* 2023 Mar 1;13(3):462. doi: 10.3390/jpm13030462.

Stebani J, Blaimer M, Zabler S, Neun T, Pelt DM, Rak K. Towards fully automated inner ear analysis with deep-learning-based joint segmentation and landmark detection framework. *Sci Rep.* 2023 Nov 4;13(1):19057. doi: 10.1038/s41598-023-45466-9.

### **Zentrum für das Multiple Myelom**

Bader P, Rossig C, Hutter M, Ayuk FA, Baldus CD, Bücklein VL, Bonig H, Cario G, Einsele H, Holtick U, Koenecke C, Bakhtiar S, Künkele A, Meisel R, Müller F, Müller I, Penack O, Rettinger E, Sauer MG, Schlegel PG, Soerensen J, von Stackelberg A, Strahm B, Hauer J, Feuchtinger T, Jarisch A. CD19 CAR T cells are an effective therapy for posttransplant relapse in patients with B-lineage ALL: real-world data from Germany. *Blood Adv.* 2023 Jun 13;7(11):2436-2448. doi: 10.1182/bloodadvances.2022008981.

Bittrich M, Hetterich R, Solimando AG, Krebs M, Loda S, Danhof S, Anton S, Zhou X, Kerscher A, Beilhack A, Kortüm KM, Rasche L, Einsele H, Knop S, Hartmann S. Does medication-related osteonecrosis of the jaw affect survival of patients with Multiple Myeloma?: Exploring a large single center database using artificial intelligence. *Clin Exp Med.* 2023 Dec;23(8):5215-5226. doi: 10.1007/s10238-023-01100-6. Epub 2023 Oct 7.

Buck AK, Grigoleit GU, Kraus S, Schirbel A, Heinsch M, Dreher N, Higuchi T, Lapa C, Hänscheid H, Samnick S, Einsele H, Serfling SE, Werner RA. C-X-C Motif Chemokine Receptor 4-Targeted Radioligand Therapy in Patients with Advanced T-Cell Lymphoma. *J Nucl Med.* 2023 Jan;64(1):34-39. doi: 10.2967/jnumed.122.264207.

Buck AK, Serfling SE, Kraus S, Samnick S, Dreher N, Higuchi T, Rasche L, Einsele H, Werner RA. Theranostics in Hematooncology. *J Nucl Med.* 2023 Jul;64(7):1009-1016. doi: 10.2967/jnumed.122.265199. Epub 2023 Jun 8.

Cebulla N, Schirmer D, Runau E, Flamm L, Gommersbach S, Stengel H, Zhou X, Einsele H, Reinhold AK, Rogalla von Bieberstein B, Zeller D, Rittner H, Kortüm KM, Sommer C. Neurofilament light chain levels indicate acute axonal damage under bortezomib treatment. *J Neurol*. 2023 Jun;270(6):2997-3007. doi: 10.1007/s00415-023-11624-2. Epub 2023 Feb 18.

Cesaro S, Mikulska M, Hirsch HH, Styczynski J, Meylan S, Cordonnier C, Navarro D, von Lilienfeld-Toal M, Mehra V, Marchesi F, Besson C, Masculano RC, Beutel G, Einsele H, Maertens J, de la Camara R; ECIL 9; Ljungman P, Pagano L. Update of recommendations for the management of COVID-19 in patients with haematological malignancies, haematopoietic cell transplantation and CAR T therapy, from the 2022 European Conference on Infections in Leukaemia (ECIL 9). *Leukemia*. 2023 Sep;37(9):1933-1938. doi: 10.1038/s41375-023-01938-5. Epub 2023 Jul 17.

Chen L, Yin Z, Zhou D, Li X, Yu C, Luo C, Jin Y, Zhang L, Song J, Rasche L, Einsele H, Tu L, Zhou X, Bai T, Hou X. Lymphocyte and neutrophil count combined with intestinal bacteria abundance predict the severity of COVID-19. *Microbiol Spectr*. 2024 Jan 11;12(1):e0302723. doi: 10.1128/spectrum.03027-23. Epub 2023 Dec 13.

Dimopoulos MA, Terpos E, Boccadoro M, Delimpasi S, Beksac M, Katodritou E, Moreau P, Baldini L, Symeonidis A, Bila J, Oriol A, Mateos MV, Einsele H, Orfanidis I, Kampfinkel T, Liu W, Wang J, Kosh M, Tran N, Carson R, Sonneveld P. Subcutaneous daratumumab plus pomalidomide and dexamethasone versus pomalidomide and dexamethasone in patients with relapsed or refractory multiple myeloma (APOLLO): extended follow up of an open-label, randomised, multicentre, phase 3 trial. *Lancet Haematol*. 2023 Oct;10(10):e813-e824. doi: 10.1016/S2352-3026(23)00218-1.

Dreher N, Dörrler AL, Kraus S, Higuchi T, Serfling SE, Samnick S, Einsele H, Grigoleit GU, Buck AK, Werner RA. C-X-C Motif Chemokine Receptor 4-Targeted Radioligand Therapy in Hematological Malignancies-Myeloablative Effects, Antilymphoma Activity, and Safety Profile. *Clin Nucl Med*. 2024 Feb 1;49(2):146-151. doi: 10.1097/RLU.0000000000004974. Epub 2023 Nov 29.

Duell J, Buck AK, Hartrampf PE, Schlötelburg W, Schneid S, Weich A, Dreher N, Lapa C, Kircher M, Higuchi T, Samnick S, Serfling SE, Raderer M, Rasche L, Einsele H, Topp MS, Kosmala A, Werner RA. Chemokine Receptor PET/CT Provides Relevant Staging and Management Changes in Marginal Zone Lymphoma. *J Nucl Med*. 2023 Dec 1;64(12):1889-1894. doi: 10.2967/jnumed.123.266074.

Eckardt JN, Bill M, Rausch C, Metzeler K, Spiekermann K, Stasik S, Sauer T, Scholl S, Hochhaus A, Crysandt M, Brümmendorf TH, Krug U, Wörmann B, Hiddemann W, Görlich D, Sauerland C, Steffen B, Einsele H, Neubauer A, Burchert A, Schäfer-Eckart K, Berdel WE, Schliemann C, Krause SW, Hänel M, Hanoun M, Kaufmann M, Fransecky L, Braess J, Ruhnke L, Schetelig J, Middeke JM, Serve H, Baldus CD, Platzbecker U, Müller-Tidow C, Bornhäuser M, Herold T, Thiede C, Röllig C. Secondary-type mutations do not impact outcome in NPM1-mutated acute myeloid leukemia - implications for the European LeukemiaNet risk classification. *Leukemia*. 2023 Nov;37(11):2282-2285. doi: 10.1038/s41375-023-02016-6. Epub 2023 Sep 7.

Eckardt JN, Stasik S, Röllig C, Petzold A, Sauer T, Scholl S, Hochhaus A, Crysandt M, Brümmendorf TH, Naumann R, Steffen B, Kunzmann V, Einsele H, Schaich M, Burchert A, Neubauer A, Schäfer-Eckart K, Schliemann C, Krause SW, Herbst R, Hänel M, Hanoun M, Kaiser U, Kaufmann M, Ráčil Z, Mayer J, Oelschlägel U, Berdel WE, Ehninger G, Serve H, Müller-Tidow C, Platzbecker U, Baldus CD, Dahl A, Schetelig J, Bornhäuser M, Middeke JM, Thiede C. Mutated IKZF1 is an independent marker of adverse risk in acute myeloid leukemia. *Leukemia*. 2023 Dec;37(12):2395-2403. doi: 10.1038/s41375-023-02061-1. Epub 2023 Oct 13.

Eckardt JN, Stasik S, Röllig C, Sauer T, Scholl S, Hochhaus A, Crysandt M, Brümmendorf TH, Naumann R, Steffen B, Kunzmann V, Einsele H, Schaich M, Burchert A, Neubauer A, Schäfer-Eckart K, Schliemann C, Krause SW, Herbst R, Hänel M, Hanoun M, Kaiser U, Kaufmann M, Ráčil Z, Mayer J, Cerqueira T, Kroschinsky F, Berdel WE, Serve H, Müller-Tidow C, Platzbecker U, Baldus CD, Schetelig J, Siepmann T, Bornhäuser M, Middeke JM, Thiede C. Alterations of cohesin complex genes in acute myeloid leukemia: differential co-mutations, clinical presentation and impact on outcome. *Blood Cancer J.* 2023 Jan 24;13(1):18. doi: 10.1038/s41408-023-00790-1.

Einsele H, Hochhaus A, de Wit M, Schulz CO. [Vorwort des DGHO-Vorstands]. *Oncol Res Treat.* 2023;46 Suppl 4:1. doi: 10.1159/000533464. Epub 2023 Sep 25.

Evers M, Schreder M, Stühmer T, Jundt F, Ebert R, Hartmann TN, Altenbuchinger M, Rudelius M, Kuric M, Rindt WD, Steinbrunn T, Langer C, Heredia-Guerrero SC, Einsele H, Bargou RC, Rosenwald A, Leich E. Prognostic value of extracellular matrix gene mutations and expression in multiple myeloma. *Blood Cancer J.* 2023 Mar 23;13(1):43. doi: 10.1038/s41408-023-00817-7.

Fleischer A, Zapf L, Allgaier J, Jordan K, Gelbrich G, Pryss R, Schobel J, Bittrich M, Einsele H, Kortüm M, Maatouk I, Weinhold N, Rasche L. A patient survey indicates quality of life and progression-free survival as equally important outcome measures in multiple myeloma clinical trials. *J Cancer Res Clin Oncol.* 2023 Nov;149(14):12897-12902. doi: 10.1007/s00432-023-05137-8. Epub 2023 Jul 19.

Gagelmann N, Wulf GG, Duell J, Glass B, van Heteren P, von Tresckow B, Fischer M, Penack O, Ayuk F, Einsele H, Holtick U, Thomson J, Dreger P, Kröger N. Hematopoietic stem cell boost for persistent neutropenia after CAR T-cell therapy: a GLA/DRST study. *Blood Adv.* 2023 Feb 28;7(4):555-559. doi: 10.1182/bloodadvances.2022008042.

Gamboa Vargas J, Wagner J, Shaikh H, Lang I, Medler J, Anany M, Steinfatt T, Peña Mosca J, Haack S, Dahlhoff J, Büttner-Herold M, Graf C, Viera EA, Einsele H, Wajant H, Beilhack A. Corrigendum: A TNFR2-specific TNF fusion protein with improved in vivo activity. *Front Immunol.* 2023 Dec 18;14:1352525. doi: 10.3389/fimmu.2023.1352525. eCollection 2023.

García-Guerrero E, Rodríguez-Lobato LG, Siervo-Martínez B, Danhof S, Bates S, Frenz S, Haertle L, Götz R, Sauer M, Rasche L, Kortüm KM, Pérez-Simón JA, Einsele H, Hudecek M, Prommersberger SR. All-trans retinoic acid works synergistically with the  $\gamma$ -secretase inhibitor crenigacestat to augment BCMA on multiple myeloma and the efficacy of BCMA-CAR T cells. *Haematologica.* 2023 Feb 1;108(2):568-580. doi: 10.3324/haematol.2022.281339.

Georgi JA, Stasik S, Eckardt JN, Zukunft S, Hartwig M, Röllig C, Middeke JM, Oelschlägel U, Krug U, Sauer T, Scholl S, Hochhaus A, Brümmendorf TH, Naumann R, Steffen B, Einsele H, Schaich M, Burchert A, Neubauer A, Schäfer-Eckart K, Schliemann C, Krause SW, Hänel M, Noppene R, Kaiser U, Baldus CD, Kaufmann M, Müller-Tidow C, Platzbecker U, Berdel WE, Serve H, Ehninger G, Bornhäuser M, Schetelig J, Kroschinsky F, Thiede C; Study Alliance Leukemia (SAL). UBTF tandem duplications are rare but recurrent alterations in adult AML and associated with younger age, myelodysplasia, and inferior outcome. *Blood Cancer J.* 2023 May 26;13(1):88. doi: 10.1038/s41408-023-00858-y.

Gowdavally S, Tsamadou C, Platzbecker U, Sala E, Valerius T, Klein S, Kröger N, Wulf G, Einsele H, Thurner L, Schaefer-Eckart K, Freitag S, Casper J, Dürholt M, Kaufmann M, Hertenstein B, Ringhoffer M, Schmeller S, Neuchel C, Rode I, Amann EM, Richter A, Schrezenmeier H, Mytilineos J, Fuerst D. KIR2DS4 and Its Variant KIR1D in KIR-AA Genotype Donors Showed Differential Survival Impact in Patients with Lymphoid Disease after HLA-Matched Unrelated Hematopoietic Stem Cell Transplantation. *Transplant Cell Ther.* 2023 Jul;29(7):457.e1-457.e10. doi: 10.1016/j.jtct.2023.04.006. Epub 2023 May 6.

Grunz JP, Kunz AS, Baumann FT, Hasenclever D, Sieren MM, Heldmann S, Bley TA, Einsele H, Knop S, Jundt F. Assessing Osteolytic Lesion Size on Sequential CT Scans Is a Reliable Study Endpoint for Bone Remineralization in Newly Diagnosed Multiple Myeloma. *Cancers (Basel)*. 2023 Aug 7;15(15):4008. doi: 10.3390/cancers15154008.

Haertle L, Barrio S, Munawar U, Han S, Zhou X, Simicek M, Vogt C, Truger M, Fernandez RA, Steinhart M, Weingart J, Snaurova R, Nerreter S, Teufel E, Garitano-Trojaola A, Da Viá M, Ruiz-Heredia Y, Rosenwald A, Bolli N, Hajek R, Raab P, Raab MS, Weinhold N, Haferlach C, Haaf T, Martinez-Lopez J, Einsele H, Rasche L, Kortüm KM. Single-Nucleotide Variants and Epimutations Induce Proteasome Inhibitor Resistance in Multiple Myeloma. *Clin Cancer Res*. 2023 Jan 4;29(1):279-288. doi: 10.1158/1078-0432.CCR-22-1161.

Hanoun M, Ruhnke L, Kramer M, Hanoun C, Schäfer-Eckart K, Steffen B, Sauer T, Krause SW, Schliemann C, Mikesch JH, Kaufmann M, Hänel M, Jost E, Brümmendorf TH, Fransecky L, Kraus S, Einsele H, Niemann D, Neubauer A, Kullmer J, Seggewiss-Bernhard R, Görner M, Held G, Kaiser U, Scholl S, Hochhaus A, Reinhardt HC, Platzbecker U, Baldus CD, Müller-Tidow C, Bornhäuser M, Serve H, Röllig C; Study Alliance Leukemia (SAL). Intensified cytarabine dose during consolidation in adult AML patients under 65 years is not associated with survival benefit: real-world data from the German SAL-AML registry. *J Cancer Res Clin Oncol*. 2023 Jul;149(8):4611-4621. doi: 10.1007/s00432-022-04356-9.

Hartlapp I, Hartrampf PE, Serfling SE, Wild V, Weich A, Rasche L, Roth S, Rosenwald A, Mihatsch PW, Hendricks A, Wiegering A, Wiegering V, Hänscheid H, Schirbel A, Werner RA, Buck AK, Wester HJ, Einsele H, Kunzmann V, Lapa C, Kortüm KM. CXCR4-Directed Imaging and Endoradiotherapy in Desmoplastic Small Round Cell Tumors. *J Nucl Med*. 2023 Sep;64(9):1424-1430. doi: 10.2967/jnumed.123.265464. Epub 2023 Jun 22.

Herrmann J, Müller K, Notz Q, Hübsch M, Haas K, Horn A, Schmidt J, Heuschmann P, Maschmann J, Frosch M, Deckert J, Einsele H, Ertl G, Frantz S, Meybohm P, Lotz C. Prospective single-center study of health-related quality of life after COVID-19 in ICU and non-ICU patients. *Sci Rep*. 2023 Apr 26;13(1):6785. doi: 10.1038/s41598-023-33783-y.

Huisman W, Roex MCJ, Hageman L, Koster EAS, Veld SAJ, Hoogstraten C, van Balen P, van Egmond HM, van Bergen CAM, Einsele H, Germeroth L, Amsen D, Falkenburg JHF, Jedema I. Tracking the progeny of adoptively transferred virus-specific T cells in patients posttransplant using TCR sequencing. *Blood Adv*. 2023 Mar 14;7(5):812-827. doi: 10.1182/bloodadvances.2022007270.

Ihne-Schubert SM, Kircher M, Werner RA, Lapa C, Einsele H, Geier A, Schubert T. Vector autoregression: Useful in rare diseases?-Predicting organ response patterns in a rare case of secondary AA amyloidosis. *PLoS One*. 2023 Aug 10;18(8):e0289921. doi: 10.1371/journal.pone.0289921. eCollection 2023.

Jendretzki J, Henniger D, Schiffmann L, Wolz C, Kollikowski A, Meining A, Einsele H, Winkler M, Löffler C. Corrigendum: Every fifth patient suffered a high nutritional risk - Results of a prospective patient survey in an oncological outpatient center *Front Nutr*. 2023 Mar 23;10:1140692. doi: 10.3389/fnut.2023.1140692. eCollection 2023.

Kayser S, Martínez-Cuadrón D, Hanoun M, Stölzel F, Gil C, Reinhardt HC, Aguiar E, Schäfer-Eckart K, Burgues JMB, Steffen B, Bernal T, Krause SW, Rianza R, Schliemann C, Cervera J, Kaufmann M, Torres-Miñana L, Hänel M, Acuña-Cruz E, Jost E, Algarra JL, Crysandt M, Fransecky L, Cornago-Navascues J, Kraus S, Martinez-Lopez J, Einsele H, Niemann D, Neubauer A, Seggewiß-Bernhardt R, Scholl S, Klein SA, Schmid C, Schaich M, Schmidt-Hieber M, Zukunft S, Ho AD, Platzbecker U, Baldus CD, Müller-Tidow C, Thiede C, Bornhäuser M, Serve H, Levis M, Montesinos P, Röllig C, Schlenk RF. Characteristics and outcome of patients with acute myeloid leukemia and trisomy 4. *Haematologica*. 2023 Jan 1;108(1):34-41. doi: 10.3324/haematol.2022.281137.

Kegyes D, Gulei D, Drula R, Cenariu D, Tigu B, Dima D, Tanase A, Badelita S, Buzoianu AD, Ciurea S, Ghiaur G, Terpos E, Ciechanover A, Einsele H, Tomuleasa C. Proteasome inhibition in combination with immunotherapies: State-of-the-Art in multiple myeloma. *Blood Rev*. 2023 Sep;61:101100. doi: 10.1016/j.blre.2023.101100. Epub 2023 May 27.

Kosmala A, Duell J, Schneid S, Serfling SE, Higuchi T, Weich A, Lapa C, Hartrampf PE, Raderer M, Einsele H, Buck AK, Topp MS, Schlötelburg W, Werner RA. Chemokine receptor-targeted PET/CT provides superior diagnostic performance in newly diagnosed marginal zone lymphoma patients: a head-to-head comparison with [(18)F]FDG. *Eur J Nucl Med Mol Imaging*. 2024 Feb;51(3):749-755. doi: 10.1007/s00259-023-06489-6. Epub 2023 Nov 9.

Kosmala A, Seifert S, Schneid S, Dreher N, Higuchi T, Weich A, Serfling SE, Hartrampf PE, Einsele H, Buck AK, Topp MS, Duell J, Werner RA. Lymphoma-Sink Effect in Marginal Zone Lymphoma Based on CXCR4-Targeted Molecular Imaging. *Mol Imaging Biol*. 2023 Aug;25(4):758-764. doi: 10.1007/s11307-023-01830-9. Epub 2023 Jun 7.

Lamoth F, Nucci M, Fernandez-Cruz A, Azoulay E, Lanternier F, Bremerich J, Einsele H, Johnson E, Lehrnbecher T, Mercier T, Porto L, Verweij PE, White L, Maertens J, Alanio A; 9th European Conference on Infections in Leukemia (ECIL-9). Performance of the beta-glucan test for the diagnosis of invasive fusariosis and scedosporiosis: a meta-analysis. *Med Mycol*. 2023 Jul 6;61(7):myad061. doi: 10.1093/mmy/myad061.

Lauruschkat CD, Muchsini I, Rein A, Erhard F, Grathwohl D, Dölken L, Köchel C, Falk CS, Einsele H, Wurster S, Grigoleit GU, Kraus S. CD4+ T cells are the major predictor of HCMV control in allogeneic stem cell transplant recipients on letermovir prophylaxis. *Front Immunol*. 2023 May 10;14:1148841. doi: 10.3389/fimmu.2023.1148841. eCollection 2023.

Lee H, Ahn S, Maity R, Leblay N, Ziccheddu B, Truger M, Chojnacka M, Cirrincione A, Durante M, Tilmont R, Barakat E, Poorebrahim M, Sinha S, McIntyre J, M Y Chan A, Wilson H, Kyman S, Krishnan A, Landgren O, Walter W, Meggendorfer M, Haferlach C, Haferlach T, Einsele H, Kortüm MK, Knop S, Alberge JB, Rosenwald A, Keats JJ, Rasche L, Maura F, Neri P, Bahlis NJ. Mechanisms of antigen escape from BCMA- or GPRC5D-targeted immunotherapies in multiple myeloma. *Nat Med*. 2023 Sep;29(9):2295-2306. doi: 10.1038/s41591-023-02491-5. Epub 2023 Aug 31.

Leipold AM, Werner RA, Düll J, Jung P, John M, Stanojkowska E, Zhou X, Hornburger H, Ruckdeschel A, Dietrich O, Imdahl F, Krammer T, Knop S, Rosenwald A, Buck A, Sander LE, Einsele H, Kortüm KM, Saliba AE, Rasche L. Th17.1 cell driven sarcoidosis-like inflammation after anti-BCMA CAR T cells in multiple myeloma. *Leukemia*. 2023 Mar;37(3):650-658. doi: 10.1038/s41375-023-01824-0. Epub 2023 Jan 31.

Leonhardt J, Winkler M, Kollikowski A, Schiffmann L, Quenzer A, Einsele H, Löffler C. Mind-body-medicine in oncology-from patient needs to tailored programs and interventions: a cross-sectional study. *Front Psychol*. 2023 Jul 6;14:1140693. doi: 10.3389/fpsyg.2023.1140693. eCollection 2023.

Leyppoldt LB, Tichy D, Besemer B, Hänel M, Raab MS, Mann C, Munder M, Reinhardt HC, Nogai A, Görner M, Ko YD, de Wit M, Salwender H, Scheid C, Graeven U, Peceny R, Staib P, Dieing A, Einsele H, Jauch A, Hundemer M, Zago M, Požek E, Benner A, Bokemeyer C, Goldschmidt H, Weisel KC. Isatuximab, Carfilzomib, Lenalidomide, and Dexamethasone for the Treatment of High-Risk Newly Diagnosed Multiple Myeloma. *J Clin Oncol*. 2024 Jan 1;42(1):26-37. doi: 10.1200/JCO.23.01696. Epub 2023 Sep 27.

Ludwig H, Terpos E, van de Donk N, Mateos MV, Moreau P, Dimopoulos MA, Delforge M, Rodriguez-Otero P, San-Miguel J, Yong K, Gay F, Einsele H, Mina R, Caers J, Driessen C, Musto P, Zweegman S, Engelhardt M, Cook G, Weisel K, Broijl A, Beksac M, Bila J, Schjesvold F, Cavo M, Hajek R, Touzeau C, Boccadoro M, Sonneveld P. Prevention and management of adverse events during treatment with bispecific antibodies and CAR T cells in multiple myeloma: a consensus report of the European Myeloma Network. *Lancet Oncol*. 2023 Jun;24(6):e255-e269. doi: 10.1016/S1470-2045(23)00159-6.

Maichl DS, Kirner JA, Beck S, Cheng WH, Krug M, Kuric M, Ade CP, Bischler T, Jakob F, Hose D, Seckinger A, Ebert R, Jundt F. Identification of NOTCH-driven matrisome-associated genes as prognostic indicators of multiple myeloma patient survival. *Blood Cancer J*. 2023 Sep 5;13(1):134. doi: 10.1038/s41408-023-00907-6.

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, Schecter 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 proteasome inhibitors, immunomodulatory drugs and anti-CD38 antibody from the prospective, multinational LocoMMotion study of real-world clinical practice. *Haematologica*. 2023 Aug 1;108(8):2192-2204. doi: 10.3324/haematol.2022.280482.

Morbach C, Papagianni A, Ihne-Schubert S, Cejka V, Steinhardt M, Fette G, Held M, Geier A, Einsele H, Frantz S, Knop S, Sommer C, Störk S. Tafamidis for cardiac transthyretin amyloidosis: application in a real-world setting in Germany. *Clin Res Cardiol*. 2024 May;113(5):653-655. doi: 10.1007/s00392-023-02163-x. Epub 2023 Feb 23.

Moreau P, Mateos MV, Gonzalez Garcia ME, Einsele H, De Stefano V, Karlin L, Lindsey-Hill J, Besemer B, Vincent L, Kirkpatrick S, Delforge M, Perrot A, van de Donk NWCJ, Pawlyn C, Manier S, Leleu X, Martinez-Lopez J, Ghilotti F, Diels J, Morano R, Albrecht C, Strulev V, Haddad I, Pei L, Kobos R, Smit J, Slavcev M, Marshall A, Weisel K. Comparative Effectiveness of Teclistamab Versus Real-World Physician's Choice of Therapy in LocoMMotion and MoMMent in Triple-Class Exposed Relapsed/Refractory Multiple Myeloma. *Adv Ther*. 2024 Feb;41(2):696-715. doi: 10.1007/s12325-023-02738-0. Epub 2023 Dec 19.

Moreau P, van de Donk NWCJ, Delforge M, Einsele H, De Stefano V, Perrot A, Besemer B, Pawlyn C, Karlin L, Manier S, Leleu X, Weisel K, Ghilotti F, Diels J, Elsada A, Morano R, Strulev V, Pei L, Kobos R, Smit J, Slavcev M, Mateos MV. Comparative Efficacy of Teclistamab Versus Current Treatments in Real-World Clinical Practice in the Prospective LocoMMotion Study in Patients with Triple-Class-Exposed Relapsed and/or Refractory Multiple Myeloma. *Adv Ther*. 2023 May;40(5):2412-2425. doi: 10.1007/s12325-023-02480-7. Epub 2023 Mar 24.

Munawar U, Zhou X, Prommersberger S, Nerreter S, Vogt C, Steinhardt MJ, Truger M, Mersi J, Teufel E, Han S, Haertle L, Banholzer N, Eiring P, Danhof S, Navarro-Aguadero MA, Fernandez-Martin A, Ortiz-Ruiz A, Barrio S, Gallardo M, Valeri A, Castellano E, Raab P, Rudert M, Haferlach C, Sauer M, Hudecek M, Martinez-Lopez J, Waldschmidt J, Einsele H, Rasche L, Kortüm KM. Impaired FADD/BID signaling mediates cross-resistance to immunotherapy in Multiple Myeloma. *Commun Biol.* 2023 Dec 21;6(1):1299. doi: 10.1038/s42003-023-05683-4.

Raje N, Anderson K, Einsele H, Efebera Y, Gay F, Hammond SP, Lesokhin AM, Lonial S, Ludwig H, Moreau P, Patel K, Ramasamy K, Mateos MV. Monitoring, prophylaxis, and treatment of infections in patients with MM receiving bispecific antibody therapy: consensus recommendations from an expert panel. *Blood Cancer J.* 2023 Aug 1;13(1):116. doi: 10.1038/s41408-023-00879-7.

Riedhammer C, Düll J, Kestler C, Kadel S, Franz J, Weis P, Eisele F, Zhou X, Steinhardt M, Scheller L, Mersi J, Waldschmidt JM, Einsele H, Turnwald D, Kortüm KM, Surat G, Rasche L. Dismal prognosis of *Pneumocystis jirovecii* pneumonia in patients with multiple myeloma. *Ann Hematol.* 2024 Apr;103(4):1327-1332. doi: 10.1007/s00277-023-05586-8. Epub 2023 Dec 20.

San-Miguel J, Dhakal B, Yong K, Spencer A, Anguille S, Mateos MV, Fernández de Larrea C, Martínez-López J, Moreau P, Touzeau C, Leleu X, Avivi I, Cavo M, Ishida T, Kim SJ, Roeloffzen W, van de Donk NWCJ, Dytfeld D, Sidana S, Costa LJ, Oriol A, Popat R, Khan AM, Cohen YC, Ho PJ, Griffin J, Lendvai N, Lonardi C, Slaughter A, Schechter JM, Jackson CC, Connors K, Li K, Zudaire E, Chen D, Gilbert J, Yeh TM, Nagle S, Florendo E, Pacaud L, Patel N, Harrison SJ, Einsele H. Cilta-cel or Standard Care in Lenalidomide-Refractory Multiple Myeloma. *N Engl J Med.* 2023 Jul 27;389(4):335-347. doi: 10.1056/NEJMoa2303379. Epub 2023 Jun 5.

Sonneveld P, Dimopoulos MA, Boccadoro M, Quach H, Ho PJ, Beksac M, Hulin C, Antonioli E, Leleu X, Mangiacavalli S, Perrot A, Cavo M, Belotti A, Broijl A, Gay F, Mina R, Nijhof IS, van de Donk NWCJ, Katodritou E, Schjesvold F, Sureda Balari A, Rosiñol L, Delforge M, Roeloffzen W, Silzle T, Vangsted A, Einsele H, Spencer A, Hajek R, Jurczynszyn A, Lonergan S, Ahmadi T, Liu Y, Wang J, Vieyra D, van Brummelen EMJ, Vanquickenberghe V, Sitthi-Amorn A, de Boer CJ, Carson R, Rodriguez-Otero P, Bladé J, Moreau P; PERSEUS Trial Investigators. Daratumumab, Bortezomib, Lenalidomide, and Dexamethasone for Multiple Myeloma. *N Engl J Med.* 2024 Jan 25;390(4):301-313. doi: 10.1056/NEJMoa2312054. Epub 2023 Dec 12.

Terpos E, Musto P, Engelhardt M, Delforge M, Cook G, Gay F, van de Donk NWCJ, Ntanasis-Stathopoulos I, Vangsted AJ, Driessen C, Schjesvold F, Cerchione C, Zweegman S, Hajek R, Moreau P, Einsele H, San-Miguel J, Boccadoro M, Dimopoulos MA, Sonneveld P, Ludwig H. Management of patients with multiple myeloma and COVID-19 in the post pandemic era: a consensus paper from the European Myeloma Network (EMN). *Leukemia.* 2023 Jun;37(6):1175-1185. doi: 10.1038/s41375-023-01920-1. Epub 2023 May 4.

Zhou X, Besse A, Peter J, Steinhardt MJ, Vogt C, Nerreter S, Teufel E, Stanojkovska E, Xiao X, Hornburger H, Haertle L, Lopez MM, Munawar U, Riedel A, Han S, Maurits E, Overkleeft HS, Florea B, Einsele H, Kortüm KM, Driessen C, Besse L, Rasche L. High-dose carfilzomib achieves superior anti-tumor activity over low-dose and recaptures response in relapsed/refractory multiple myeloma resistant to lowdose carfilzomib by co-inhibiting the  $\beta 2$  and  $\beta 1$  subunits of the proteasome complex. *Haematologica.* 2023 Jun 1;108(6):1628-1639. doi: 10.3324/haematol.2022.282225.

Zhou X, Han S, Cebulla N, Haertle L, Steinhardt MJ, Schirmer D, Runau E, Flamm L, Terhorst C, Jähnel L, Vogt C, Nerreter S, Teufel E, Stanojkovska E, Mersi J, Munawar U, Schindehütte M, Blum R, Reinhold AK, Scherf-Clavel O, Rittner HL, Pham M, Rasche L, Einsele H, Sommer C, Kortüm KM. Bortezomib induced peripheral neuropathy and single nucleotide polymorphisms in PKNOX1. *Biomark Res.* 2023 May 16;11(1):52. doi: 10.1186/s40364-023-00490-9.

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.* 2023 Apr 1;108(4):958-968. doi: 10.3324/haematol.2020.266841.

### **Zentrum für endokrine Tumoren (ZET)**

Fassnacht M, Tsagarakis S, Terzolo M, Tabarin A, Sahdev A, Newell-Price J, Pelsma I, Marina L, Lorenz K, Bancos I, Arlt W, Dekkers OM. European Society of Endocrinology clinical practice guidelines on the management of adrenal incidentalomas, in collaboration with the European Network for the Study of Adrenal Tumors. *Eur J Endocrinol.* 2023 Jul 20;189(1):G1-G42. doi: 10.1093/ejendo/lvad066.

Fischer A, Kloos S, Maccio U, Friemel J, Remde H, Fassnacht M, Pamporaki C, Eisenhofer G, Timmers HJLM, Robledo M, Fliedner SMJ, Wang K, Maurer J, Reul A, Zitzmann K, Bechmann N, Žygienė G, Richter S, Hantel C, Vetter D, Lehmann K, Mohr H, Pellegata NS, Ullrich M, Pietzsch J, Ziegler CG, Bornstein SR, Kroiss M, Reincke M, Pacak K, Grossman AB, Beuschlein F, Nölting S. Metastatic pheochromocytoma and paraganglioma: Somatostatin receptor 2 expression, genetics and therapeutic responses. *J Clin Endocrinol Metab.* 2023 Mar 22:dgad166. doi: 10.1210/clinem/dgad166.

Kimpel O, Altieri B, Dischinger U, Fuss CT, Kurlbaum M, Fassnacht M. Early Detection of Recurrence and Progress Using Serum Steroid Profiling by LC-MS/MS in Patients with Adrenocortical Carcinoma. *Metabolites.* 2023 Dec 28;14(1):20. doi: 10.3390/metabo14010020.

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.* 2023 Feb;128(4):586-593. doi: 10.1038/s41416-022-02082-0.

Lippert J, Dischinger U, Appenzeller S, Prete A, Kircher S, Skordilis K, Elhassan YS, Altieri B, Fassnacht M, Ronchi CL. Performance of DNA-based biomarkers for classification of adrenocortical carcinoma: a prognostic study. *Eur J Endocrinol.* 2023 Aug 2;189(2):262-270. doi: 10.1093/ejendo/lvad112.

Pamporaki C, Berends AMA, Filippatos A, Prodanov T, Meuter L, Prejbisz A, Beuschlein F, Fassnacht M, Timmers HJLM, Nölting S, Abhyankar K, Constantinescu G, Kunath C, de Haas RJ, Wang K, Remde H, Bornstein SR, Januszewicz A, Robledo M, Lenders JWM, Kerstens MN, Pacak K, Eisenhofer G. Prediction of metastatic pheochromocytoma and paraganglioma: a machine learning modelling study using data from a cross-sectional cohort. *Lancet Digit Health.* 2023 Sep;5(9):e551-e559. doi: 10.1016/S2589-7500(23)00094-8. Epub 2023 Jul 18.

Remde H, Schmidt-Pennington L, Reuter M, Landwehr LS, Jensen M, Lahner H, Kimpel O, Altieri B, Laubner K, Schreiner J, Bojunga J, Kircher S, Kunze CA, Pohrt A, Teleanu MV, Hübschmann D, Stenzinger A, Glimm H, Fröhling S, Fassnacht M, Mai K, Kroiss M. Outcome of immunotherapy in adrenocortical carcinoma: a retrospective cohort study. *Eur J Endocrinol.* 2023 Jun 7;188(6):485-493. doi: 10.1093/ejendo/lvad054.

Riedmeier M, Thompson LD, Molins CAF, Decarolis B, Härtel C, Schlegel PG, Fassnacht M, Wiegering V. Prognostic value of the Weiss and Wieneke (AFIP) scoring systems in pediatric ACC. *Endocr Relat Cancer*. 2023 Feb 1;ERC-22-0259. doi: 10.1530/ERC-22-0259. Print 2023 Apr 1. PMID: 36753311

Riedmeier M, Thompson LDR, Molina CAF, Decarolis B, Härtel C, Schlegel PG, Fassnacht M, Wiegering V. Prognostic value of the Weiss and Wieneke (AFIP) scoring systems in pediatric ACC - a mini review. *Endocr Relat Cancer*. 2023 Mar 8;30(4):e220259. doi: 10.1530/ERC-22-0259. Print 2023 Apr 1.

Teleanu MV, Fuss CT, Paramasivam N, Pirmann S, Mock A, Terkamp C, Kircher S, Landwehr LS, Lenschow C, Schlegel N, Stenzinger A, Jahn A, Fassnacht M, Glimm H, Hübschmann D, Fröhling S, Kroiss M. Targeted therapy of advanced parathyroid carcinoma guided by genomic and transcriptomic profiling. *Mol Oncol*. 2023 Jul;17(7):1343-1355. doi: 10.1002/1878-0261.13398. Epub 2023 Apr 11.

Terzolo M, Fassnacht M, Perotti P, Libé R, Kastelan D, Lacroix A, Arlt W, Haak HR, Loli P, Decoudier B, Lasolle H, Quinkler M, Haissaguerre M, Chabre O, Caron P, Stigliano A, Giordano R, Zatelli MC, Bancos I, Fragoso MCBV, Canu L, Luconi M, Puglisi S, Basile V, Reimondo G, Kroiss M, Megerle F, Hahner S, Kimpel O, Dusek T, Nölting S, Bourdeau I, Chortis V, Ettaieb MH, Cosentini D, Grisanti S, Baudin E, Berchialla P, Bovis F, Sormani MP, Bruzzi P, Beuschlein F, Bertherat J, Berruti A. Adjuvant mitotane versus surveillance in low-grade, localised adrenocortical carcinoma (ADIUVO): an international, multicentre, open-label, randomised, phase 3 trial and observational study. *Lancet Diabetes Endocrinol*. 2023 Oct;11(10):720-730. doi: 10.1016/S2213-8587(23)00193-6. Epub 2023 Aug 21.

Vogg N, Müller T, Floren A, Dandekar T, Riester A, Dischinger U, Kurlbaum M, Kroiss M, Fassnacht M. Simplified urinary steroid profiling by LC-MS as diagnostic tool for malignancy in adrenocortical tumors. *Clin Chim Acta*. 2023 Mar 15;543:117301. doi: 10.1016/j.cca.2023.117301. Epub 2023 Mar 21.

Wang Q, Sun N, Meixner R, Le Gleut R, Kunzke T, Feuchtinger A, Wang J, Shen J, Kircher S, Dischinger U, Weigand I, Beuschlein F, Fassnacht M, Kroiss M, Walch A. Metabolic heterogeneity in adrenocortical carcinoma impacts patient outcomes. *JCI Insight*. 2023 Aug 22;8(16):e167007. doi: 10.1172/jci.insight.167007.

Weich A, Serfling SE, Rowe SP, Solnes LB, Buck AK, Higuchi T, Werner RA. Partial Response Upon Peptide Receptor Radionuclide Therapy in a Highly Proliferative Pancreatic Neuroendocrine Tumor. *Clin Nucl Med*. 2023 Jun 1;48(6):547-548. doi: 10.1097/RLU.0000000000004621. Epub 2023 Mar 16.

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*. 2023 May;50(6):1833-1834. doi: 10.1007/s00259-022-06061-8.

Zhi Y, Gerhard-Hartmann E, Hartrampf PE, Weich A, Higuchi T, Bley TA, Hackenberg S, Hagen R, Rosenwald A, Scherzad A, Remde H, Fassnacht M, Werner RA, Serfling SE. Somatostatin Receptor-Directed PET/CT Can Differentiate Between Different Subtypes of Head and Neck Paragangliomas. *Clin Nucl Med*. 2023 Nov 1;48(11):923-927. doi: 10.1097/RLU.0000000000004870. Epub 2023 Sep 21.

### Zentrum für kongenitale Katarakt

Samudio M, Abente S, Fariña N, López Y, Duré C, Laspina F, Guillén R, Salinas CLÁ, Castillo V, Palacios J, Santacruz I, Nentwich M. Analysis of antibiotic resistance and genetic profile of conjunctival bacteria flora before and after cataract surgery. *Int Ophthalmol*. 2023 Feb;43(2):519-530. doi: 10.1007/s10792-022-02450-y.

### Zentrum für Maligne Hyperthermie

Heiderich S, Bastian B, Johannsen S, Klingler W, Ruffert H, Schuster F. Triggerfreie Anästhesie. *Anaesthesiol* 72:530-540. <https://doi.org/10.1007/s00101-023-01311-2>

### Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen

Baur V, Stoevesandt J, Hueber A, Hüffmeier U, Kneitz H, Morbach H, Schultz E, Goebeler M. VEXAS-Syndrome, a newly described autoinflammatory systemic disease with dermatologic manifestations. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2023 Dec;21(12):1456-1463. doi: 10.1111/ddg.15227. Epub 2023 Nov 12.

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

Dirks J, Andres O, Paul L, Manukjan G, Schulze H, Morbach H. IgD shapes the pre-immune naïve B cell compartment in humans. *Front Immunol*. 2023 Jan 26;14:1096019. doi: 10.3389/fimmu.2023.1096019. eCollection 2023.

Dirks J, Viemann D, Beyersdorf N, Härtel C, Morbach H. Insights into B-cell ontogeny inferred from human immunology. *Eur J Immunol*. 2023 Jun;53(6):e2250116. doi: 10.1002/eji.202250116. Epub 2023 Apr 5.

Fröhlich M, Schmalzing M, Buck A, Bley TA, Guggenberger KV, Werner RA. PET-Derived Increased Inflammation in Large Vessels is linked to Relapse-Free Survival in Patients with Giant Cell Arteritis. *Nuklearmedizin*. 2023 Aug;62(4):229-234. doi: 10.1055/a-2053-7191. Epub 2023 Sep 4.

Hedrich CM, Beresford MW, Dedeoglu F, Hahn G, Hofmann SR, Jansson AF, Laxer RM, Miettunen P, Morbach H, Pain CE, Ramanan AV, Roberts E, Schnabel A, Theos A, Whitty L, Zhao Y, Ferguson PJ, Girschick HJ. Gathering expert consensus to inform a proposed trial in chronic nonbacterial osteomyelitis (CNO). *Clin Immunol*. 2023 Jun;251:109344. doi: 10.1016/j.clim.2023.109344. Epub 2023 Apr 23.

Riekert M, Almanzar G, Schmalzing M, Schütze N, Jakob F, Prelog M. Mesenchymal stem cells modulate IL-17 and IL-9 production induced by Th17-inducing cytokine conditions in autoimmune arthritis: an explorative analysis. *Adv Rheumatol*. 2023 Jul 31;63(1):37. doi: 10.1186/s42358-023-00317-z.

Rubbert-Roth A, Kakehasi AM, Takeuchi T, Schmalzing M, Palac H, Coombs D, Liu J, Anyanwu SI, Lippe R, Curtis JR. Malignancy in the Upadacitinib Clinical Trials for Rheumatoid Arthritis, Psoriatic Arthritis, Ankylosing Spondylitis, and Non-radiographic Axial Spondyloarthritis. *Rheumatol Ther*. 2024 Feb;11(1):97-112. doi: 10.1007/s40744-023-00621-6. Epub 2023 Nov 20.

Schmalzing M, Henes J, van Laar JM, Sullivan KM. Editorial: Stem cell transplantation in autoimmune diseases (AID). *Front Immunol*. 2023 Mar 1;14:1150664. doi: 10.3389/fimmu.2023.1150664. eCollection 2023.

Schmalzing M, Kellner H, Askari A, De Toro Santos J, Vazquez Perez-Coleman JC, Foti R, Jeka S, Haraoui B, Allanore Y, Peichl P, Oehri M, Rahman M, Furlan F, Romero E, Hachaichi S, Both C, Brueckmann I, Sheeran T. Real-World Effectiveness and Safety of SDZ ETN, an Etanercept Biosimilar, in Patients with Rheumatic Diseases: Final Results from Multi-Country COMPACT Study. *Adv Ther.* 2024 Jan;41(1):315-330. doi: 10.1007/s12325-023-02706-8. Epub 2023 Nov 11.

Speckmann C, Nennstiel U, Hönig M, Albert MH, Ghosh S, Schuetz C, Brockow I, Hörster F, Niehues T, Ehl S, Wahn V, Borte S, Lehmborg K, Baumann U, Beier R, Krüger R, Bakhtiar S, Kuehl JS, Klemann C, Kontny U, Holzer U, Meinhardt A, Morbach H, Naumann-Bartsch N, Rothoefl T, Kreins AY, Davies EG, Schneider DT, Bernuth HV, Klingebiel T, Hoffmann GF, Schulz A, Hauck F. Prospective Newborn Screening for SCID in Germany: A First Analysis by the Pediatric Immunology Working Group (API). *J Clin Immunol.* 2023 Jul;43(5):965-978. doi: 10.1007/s10875-023-01450-6. Epub 2023 Feb 27.

Strunz PP, Schmalzing M. [Paraneoplastic syndromes in rheumatology]. *Z Rheumatol.* 2023 Apr;82(3):212-219. doi: 10.1007/s00393-022-01314-1. Epub 2023 Jan 23.

### **Zentrum für Riesenzellarteriitis (ZeRi)**

Froehlich M, Zahner A, Schmalzing M, Gernert M, Strunz PP, Hueper S, Portegys J, Schwaneck EC, Gadeholt O, Kübler A, Hewig J, Ziebell P. Patient-reported outcomes provide evidence for increased depressive symptoms and increased mental impairment in giant cell arteritis. *Front Med (Lausanne).* 2023 May 12;10:1146815. doi: 10.3389/fmed.2023.1146815. PMID: 37324155; PMCID: PMC10262919.

Fröhlich M, Schmalzing M, Buck A, Bley TA, Guggenberger KV, Werner RA. PET-Derived Increased Inflammation in Large Vessels is linked to Relapse-Free Survival in Patients with Giant Cell Arteritis. *Nuklearmedizin.* 2023 Aug;62(4):229-234. doi: 10.1055/a-2053-7191. Epub 2023 Sep 4. PMID: 37666267; PMCID: PMC10477020.

Guggenberger KV, Pavlou A, Cao Q, Bhatt IJ, Cui QN, Bley TA, Curtin HD, Savatovsky J, Song JW. Orbital magnetic resonance imaging of giant cell arteritis with ocular manifestations: a systematic review and individual participant data meta-analysis. *Eur Radiol.* 2023 Nov;33(11):7913-7922. doi: 10.1007/s00330-023-09770-2. Epub 2023 May 31. PMID: 37256352.

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.* 2023 Apr;33(4):2529-2535. doi: 10.1007/s00330-022-09256-7.

### **Zentrum für seltene Bewegungsstörungen**

Andreska T, Lüningschrör P, Wolf D, McFleder RL, Ayon-Olivas M, Rattka M, Drechsler C, Perschin V, Blum R, Aufmkolk S, Granado N, Moratalla R, Sauer M, Monoranu C, Volkmann J, Ip CW, Stigloher C, Sendtner M. DRD1 signaling modulates TrkB turnover and BDNF sensitivity in direct pathway striatal medium spiny neurons. *Cell Rep.* 2023 Jun 27;42(6):112575. doi: 10.1016/j.celrep.2023.112575. Epub 2023 May 29. PMID: 37252844.

Binder T, Lange F, Pozzi N, Musacchio T, Daniels C, Odorfer T, Fricke P, Matthies C, Volkmann J, Capetian P. Feasibility of local field potential-guided programming for deep brain stimulation in Parkinson's disease: A comparison with clinical and neuro-imaging guided approaches in a randomized, controlled pilot trial. *Brain Stimul.* 2023 Sep-Oct;16(5):1243-1251. doi: 10.1016/j.brs.2023.08.017. Epub 2023 Aug 22.

Chirumamilla VC, Ip CW, Reich M, Peach R, Volkmann J, Nasseroleslami B, Muthuraman M. Non-linear dynamic state-space network modeling for decoding neurodegeneration. *Neural Regen Res.* 2024 Sep 1;19(9):1879-1880. doi: 10.4103/1673-5374.391187. Epub 2023 Dec 21. PMID: 38227507; PMCID: PMC11040285.

Graessner H, Reinhard C, Bäumer T, Baumgärtner A, Brockmann K, Brüggemann N, Bültmann E, Erdmann J, Heise K, Höglinger G, Hüning I, Kaiser FJ, Klein C, Klopstock T, Krägeloh-Mann I, Kraemer M, Luedtke K, Mücke M, Musacchio T, Nadke A, Osmanovic A, Ritter G, Röse K, Schippers C, Schöls L, Schüle R, Schulz JB, Sproß J, Stasch E, Wunderlich G, Münchau A. Recommendations for optimal interdisciplinary management and healthcare settings for patients with rare neurological diseases. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Feb 13;19(1):62. doi: 10.1186/s13023-024-03023-1. PMID: 38347616; PMCID: PMC10863275.

Honkanen EA, Rönkä J, Pekkonen E, Aaltonen J, Koivu M, Eskola O, Eldebakey H, Volkmann J, Kaasinen V, Reich MM, Joutsa J. GPI-DBS-induced brain metabolic activation in cervical dystonia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2024 Mar 13;95(4):300-308. doi: 10.1136/jnnp-2023-331668. PMID: 37758453.

Koy A, Kühn AA, Schiller P, Huebl J, Schneider GH, Eckenweiler M, Rensing-Zimmermann C, Coenen VA, Krauss JK, Saryyeva A, Hartmann H, Lorenz D, Volkmann J, Matthies C, Schnitzler A, Vesper J, Gharabaghi A, Weiss D, Bevot A, Marks W, Howser A, Monbaliu E, Mueller J, Prinz-Langenohl R, Visser-Vandewalle V, Timmermann L; STIM-CP investigators. Long-Term Follow-Up of Pediatric Patients with Dyskinetic Cerebral Palsy and Deep Brain Stimulation. *Mov Disord.* 2023 Sep;38(9):1736-1742. doi: 10.1002/mds.29516. Epub 2023 Jun 26. PMID: 37358761.

Kuzkina A, Röble J, Seger A, Panzer C, Kohl A, Maltese V, Musacchio T, Blaschke SJ, Tamgüney G, Kaulitz S, Rak K, Scherzad A, Zimmermann PH, Klussmann JP, Hackenberg S, Volkmann J, Sommer C, Sommerauer M, Doppler K. Combining skin and olfactory  $\alpha$ -synuclein seed amplification assays (SAA)-towards biomarker-driven phenotyping in synucleinopathies. *NPJ Parkinsons Dis.* 2023 May 29;9(1):79. doi: 10.1038/s41531-023-00519-8. PMID: 37248217; PMCID: PMC10226020.

Lange F, Soares C, Roothans J, Raimundo R, Eldebakey H, Weigl B, Peach R, Daniels C, Musacchio T, Volkmann J, Rosas MJ, Reich MM. Machine versus physician-based programming of deep brain stimulation in isolated dystonia: A feasibility study. *Brain Stimul.* 2023 Jul-Aug;16(4):1105-1111. doi: 10.1016/j.brs.2023.06.018. Epub 2023 Jul 7. PMID: 37422109.

Loens S, Hamami F, Lohmann K, Odorfer T, Ip CW, Zittel S, Zeuner KE, Everding J, Becktepe J, Marth K, Borngreber F, Kollwe K, Kamm C, Kühn AA, Gelderblom M, Volkmann J, Klein C, Bäumer T. Tremor is associated with familial clustering of dystonia. *Parkinsonism Relat Disord.* 2023 May;110:105400. doi: 10.1016/j.parkreldis.2023.105400. Epub 2023 Apr 12. PMID: 37086575.

Odorfer TM, Volkmann J. Deep Brain Stimulation for Focal or Segmental Craniocervical Dystonia in Patients Who Have Failed Botulinum Neurotoxin Therapy-A Narrative Review of the Literature. *Toxins (Basel).* 2023 Oct 9;15(10):606. doi: 10.3390/toxins15100606. PMID: 37888637; PMCID: PMC10611146.

Rauschenberger L, Krenig EM, Stengl A, Knorr S, Harder TH, Steeg F, Friedrich MU, Grundmann-Hauser K, Volkmann J, Ip CW. Peripheral nerve injury elicits microstructural and neurochemical changes in the striatum and substantia nigra of a DYT-TOR1A mouse model with dystonia-like movements. *Neurobiol Dis.* 2023 Apr;179:106056. doi: 10.1016/j.nbd.2023.106056. Epub 2023 Feb 28. PMID: 36863527.

Thomsen M, Marth K, Loens S, Everding J, Junker J, Borngräber F, Ott F, Jesús S, Gelderblom M, Odorfer T, Kuhlenbäumer G, Kim HJ, Schaeffer E, Becktepe J, Kasten M, Brüggemann N, Pfister R, Kollwe K, Krauss JK, Lohmann E, Hinrichs F, Berg D, Jeon B, Busch H, Altenmüller E, Mir P, Kamm C, Volkmann J, Zittel S, Ferbert A, Zeuner KE, Rolfs A, Bauer P, Kühn AA, Bäumer T, Klein C, Lohmann K. Large-Scale Screening: Phenotypic and Mutational Spectrum in Isolated and Combined Dystonia Genes. *Mov Disord.* 2024 Mar;39(3):526-538. doi: 10.1002/mds.29693. Epub 2024 Jan 12. PMID: 38214203.

### Zentrum für seltene Hormonstörungen

Braun LT, Vogel F, Rubinstein G, Zopp S, Nowak E, Constantinescu G, Masjkur J, Detomas M, Pamporaki C, Altieri B, Deutschbein T, Quinkler M, Beuschlein F, Reincke M. Lack of sensitivity of diagnostic Cushing-scores in Germany: a multicenter validation. *Eur J Endocrinol.* 2023 Jan 10;188(1):lvac016. doi: 10.1093/ejendo/lvac016.

Büttner M, Krogh D, Führer D, Fuß CT, Willenberg HS, Luster M, Singer S, Siggelkow H. Hypoparathyroidism - management, information needs, and impact on daily living from the patients' perspective: results from a population-based survey. *Hormones (Athens).* 2023 Sep;22(3):467-476. doi: 10.1007/s42000-023-00459-1. Epub 2023 Jun 28.

Chifu I, Burger-Stritt S, Schrader A, Herterich S, Freytag J, Kurlbaum M, Vogg N, Werner J, Quinkler M, Hahner S. Predisposing factors for adrenal crisis in chronic adrenal insufficiency: a case-control study. *Eur J Endocrinol.* 2023 Nov 8;189(5):537-545. doi: 10.1093/ejendo/lvad149.

Chifu I, Quinkler M, Altieri B, Hannemann A, Völzke H, Lang K, Reisch N, Pamporaki C, Willenberg HS, Beuschlein F, Burger-Stritt S, Hahner S. Morbidity in Patients with Chronic Adrenal Insufficiency - Cardiovascular Risk Factors and Hospitalization Rate Compared to Population Based Controls. *Horm Metab Res.* 2024 Jan;56(1):20-29. doi: 10.1055/a-2190-3735. Epub 2023 Oct 12.

Detomas M, Altieri B, Flitsch J, Saeger W, Korbonits M, Deutschbein T. Novel AIP mutation in exon 6 causing acromegaly in a German family. *J Endocrinol Invest.* 2023 Aug;46(8):1705-1709. doi: 10.1007/s40618-023-02031-5. Epub 2023 Feb 9.

Detomas M, Deutschbein T, Tamburello M, Chifu I, Kimpel O, Sbiera S, Kroiss M, Fassnacht M, Altieri B. Erythropoiesis in Cushing syndrome: sex-related and subtype-specific differences. Results from a monocentric study. *J Endocrinol Invest.* 2024 Jan;47(1):101-113. doi: 10.1007/s40618-023-02128-x. Epub 2023 Jun 14.

Detomas M, Ritzel K, Nasi-Kordhishti I, Scherthaner-Reiter MH, Losa M, Tröger V, Altieri B, Kroiss M, Kickuth R, Fassnacht M, Micko A, Honegger J, Reincke M, Deutschbein T. Bilateral inferior petrosal sinus sampling with human CRH stimulation in ACTH-dependent Cushing's syndrome: results from a retrospective multicenter study. *Eur J Endocrinol.* 2023 May 18:lvad050. doi: 10.1093/ejendo/lvad050. Online ahead of print.

Feldkamp L, Müller L, Deutschbein T, Detomas M, Hahner S, Strasburger CJ, Künzel H, Oßwald A, Braun L, Rubinstein G, Reincke M, Quinkler M, Kienitz T. Glucocorticoid receptor polymorphism Bcl1 with increased glucocorticoid sensitivity has a positive influence on quality of life in endogenous Cushing's syndrome in remission. *Eur J Endocrinol.* 2023 Apr 5;188(4):366-374. doi: 10.1093/ejendo/lvad043.

Gronemeyer K, Fuss CT, Hermes F, Plass A, Koschker AC, Hannemann A, Völzke H, Hahner S. Renal complications in chronic hypoparathyroidism - a systematic cross-sectional assessment. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2023 Nov 2;14:1244647. doi: 10.3389/fendo.2023.1244647. eCollection 2023.

Kienitz T, Bechmann N, Deutschbein T, Hahner S, Honegger J, Kroiss M, Quinkler M, Rayes N, Reisch N, Willen-berg HS, Meyer G. Adrenal Crisis - Definition, Prevention and Treatment: Results from a Delphi Survey. *Horm Metab Res.* 2024 Jan;56(1):10-15. doi: 10.1055/a-2130-1938. Epub 2023 Aug 10. Augustin AM, Detomas M, Hartung V, Thurner A, Tröger V, Deutschbein T, Kickuth R. Bilateral inferior petrosal sinus sampling: Procedural data from a German single-center study. *Rofo.* 2023 Nov;195(11):1009-1017. doi: 10.1055/a-2083-9942. Epub 2023 May 24.

Maier P, Heinze B, Gabor S, Reese S, Hahner S, Schirbel A. Fluorinated aldosterone synthase (CYP11B2)-inhibitors for differential diagnosis between bilateral and unilateral conditions of primary aldosteronism. *Bioorg Med Chem Lett.* 2023 Nov 15;96:129501. doi: 10.1016/j.bmcl.2023.129501. Epub 2023 Oct 5.

Meyer G, Gruendl M, Chifu I, Hahner S, Werner J, Weiß J, Kienitz T, Quinkler M, Badenhoop K, Herrmann E, Friedrich-Rust M, Bojunga J. Glucocorticoid Replacement for Adrenal Insufficiency and the Development of Non-Alcoholic Fatty Liver Disease *J Clin Med.* 2023 Oct 6;12(19):6392. doi: 10.3390/jcm12196392.

Nowotny HF, Bryce J, Ali SR, Giordano R, Baronio F, Chifu I, Tschaidse L, Cools M, van den Akker EL, Falhammar H, Appelman-Dijkstra NM, Persani L, Beccuti G, Ross IL, Grozinsky-Glasberg S, Pereira AM, Husebye ES, Hahner S, Faisal Ahmed S, Reisch N. Outcome of COVID-19 infections in patients with adrenal insufficiency and excess. *Endocr Connect.* 2023 Mar 10;12(4):e220416. doi: 10.1530/EC-22-0416. Print 2023 Apr 1.

Refardt J, Atila C, Chifu I, Ferrante E, Erlic Z, Drummond JB, Indirli R, Drexhage RC, Sailer CO, Widmer A, Felder S, Powlson AS, Hutter N, Vogt DR, Gurnell M, Soares BS, Hofland J, Beuschlein F, Fassnacht M, Winzeler B, Christ-Crain M. Arginine or Hypertonic Saline-Stimulated Copeptin to Diagnose AVP Deficiency. *N Engl J Med.* 2023 Nov 16;389(20):1877-1887. doi: 10.1056/NEJMoa2306263.

Vetrivel S, Tamburello M, Oßwald A, Zhang R, Khan A, Jung S, Baker JE, Rainey WE, Nowak E, Altieri B, Detomas M, Watts D, Williams TA, Wielockx B, Beuschlein F, Reincke M, Sbiera S, Riester A. PPAR $\gamma$  dysregulation as a potential molecular target in adrenal Cushing's syndrome. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2023 Nov 30;14:1265794. doi: 10.3389/fendo.2023.1265794. eCollection 2023.

Vogg N, Kürzinger L, Kendl S, Pamporaki C, Eisenhofer G, Adolf C, Hahner S, Fassnacht M, Kurlbaum M. A novel LC-MS/MS-based assay for the simultaneous quantification of aldosterone-related steroids in human urine. *Clin Chem Lab Med.* 2023 Nov 28. doi: 10.1515/cclm-2023-0250. Online ahead of print.

### **Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen**

Appeltshauser L, Junghof H, Messinger J, Linke J, Haarmann A, Ayzenberg I, Baka P, Dorst J, Fisse AL, Grüter T, Hauschildt V, Jörk A, Leyboldt F, Mäurer M, Meinel E, Michels S, Motte J, Pitarokoili K, Stettner M, Villmann C, Weihrauch M, Welte GS, Zerr I, Heinze KG, Sommer C, Doppler K. Anti-pan-neurofascin antibodies induce subclass-related complement activation and nodo-paranodal damage. *Brain.* 2023 May 2;146(5):1932-1949. doi: 10.1093/brain/awac418.

Appeltshauser L, Linke J, Heil HS, Karus C, Schenk J, Hemmen K, Sommer C, Doppler K, Heinze KG. Super-resolution imaging pinpoints the periodic ultrastructure at the human node of Ranvier and its disruption in patients with polyneuropathy. *Neurobiol Dis.* 2023 Jun 15;182:106139. doi: 10.1016/j.nbd.2023.106139. Epub 2023 May 3.

Breyer M, Grüner J, Klein A, Finke L, Klug K, Sauer M, Üçeyler N. In vitro characterization of cells derived from a patient with the GLA variant c.376A>G (p.S126G) highlights a non-pathogenic role in Fabry disease. *Mol Genet Metab Rep.* 2023 Nov 25;38:101029. doi: 10.1016/j.ymgmr.2023.101029. eCollection 2024 Mar.

Cebulla N, Schirmer D, Runau E, Flamm L, Gommersbach S, Stengel H, Zhou X, Einsele H, Reinhold AK, Rogalla von Bieberstein B, Zeller D, Rittner H, Kortüm KM, Sommer C. Neurofilament light chain levels indicate acute axonal damage under bortezomib treatment. *J Neurol.* 2023 Jun;270(6):2997-3007. doi: 10.1007/s00415-023-11624-2. Epub 2023 Feb 18.

García-Fernández P, Höfflin K, Rausch A, Strommer K, Neumann A, Cebulla N, Reinhold AK, Rittner H, Üçeyler N, Sommer C. Systemic inflammatory markers in patients with polyneuropathies. *Front Immunol.* 2023 Feb 13;14:1067714. doi: 10.3389/fimmu.2023.1067714. eCollection 2023.

García-Fernández P, Reinhold C, Üçeyler N, Sommer C. Local Inflammatory Mediators Involved in Neuropathic Pain. *Int J Mol Sci.* 2023 Apr 25;24(9):7814. doi: 10.3390/ijms24097814.

Heinrich F, Cordts I, Günther R, Stolte B, Zeller D, Schröter C, Weyen U, Regensburger M, Wolf J, Schneider I, Hermann A, Metelmann M, Kohl Z, Linker RA, Koch JC, Radelfahr F, Schönfelder E, Gardt P, Mohajer-Peseschkian T, Osmanovic A, Klopstock T, Dorst J, Ludolph AC, Schöffski O, Boentert M, Hagenacker T, Deschauer M, Lingor P, Petri S, Schreiber-Katz O. Economic evaluation of Motor Neuron Diseases: a nationwide cross-sectional analysis in Germany. *J Neurol.* 2023 Oct;270(10):4922-4938. doi: 10.1007/s00415-023-11811-1. Epub 2023 Jun 25.

Klug K, Breyer M, Klopocki E, Üçeyler N. Generation of two induced pluripotent stem cell lines UKWNLi006 and UKWNLi007 derived from two patients with an active site GLA mutation leading to a pain and no pain phenotype in Fabry disease. *Stem Cell Res.* 2023 Mar;67:103025. doi: 10.1016/j.scr.2023.103025. Epub 2023 Jan 9.

Klug K, Spitzel M, Hans C, Klein A, Schottmann NM, Erbacher C, Üçeyler N. Endothelial Cell Dysfunction and Hypoxia as Potential Mediators of Pain in Fabry Disease: A Human-Murine Translational Approach. *Int J Mol Sci.* 2023 Oct 21;24(20):15422. doi: 10.3390/ijms242015422.

Kreß L, Egenolf N, Sommer C, Üçeyler N. Cytokine expression profiles in white blood cells of patients with small fiber neuropathy. *BMC Neurosci.* 2023 Jan 5;24(1):1. doi: 10.1186/s12868-022-00770-4.

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.* 2023 Feb;138(2):106981. doi: 10.1016/j.ymgme.2022.106981.

Pluta N, von Moers A, Pechmann A, Stenzel W, Goebel HH, Atlan D, Wolf B, Nanda I, Zaum AK, Rost S. Whole-Genome Sequencing Identified New Structural Variations in the DMD Gene That Cause Duchenne Muscular Dystrophy in Two Girls. *Int J Mol Sci.* 2023 Sep 1;24(17):13567. doi: 10.3390/ijms241713567.

Raicher I, Zandonai AP, Anghinah IW, Frassetto M, Stump PRNAG, Trindade MAB, Harnik S, Oliveira RA, Macarenco RSS, Doppler K, Üçeyler N, Mello ES, Sommer C, Teixeira MJ, Galhardoni R, de Andrade DC. Mirror peripheral neuropathy and unilateral chronic neuropathic pain: insights from asymmetric neurological patterns in leprosy. *Pain.* 2023 Apr 1;164(4):717-727. doi: 10.1097/j.pain.0000000000002757.

Ruf WP, Boros M, Freischmidt A, Brenner D, Grozdanov V, de Meirelles J, Meyer T, Grehl T, Petri S, Grosskreutz J, Weyen U, Guenther R, Regensburger M, Hagenacker T, Koch JC, Emmer A, Roediger A, Steinbach R, Wolf J, Weishaupt JH, Lingor P, Deschauer M, Cordts I, Klopstock T, Reilich P, Schoeberl F, Schrank B, Zeller D, Hermann A, Knehr A, Günther K, Dorst J, Schuster J, Siebert R, Ludolph AC, Müller K. Spectrum and frequency of genetic variants in sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Brain Commun.* 2023 May 9;5(3):fcad152. doi: 10.1093/braincomms/fcad152. eCollection 2023.

Schottmann NM, Klug K, Klopocki E, Üçeyler N. Generation of induced pluripotent stem cell line (UKWNLi008) derived from a patient carrying a c.1678C>G variant in the transient receptor potential cation channel subfamily A member (TRPA1) gene potentially associated with small fiber neuropathy. *Stem Cell Res.* 2023 Jun;69:103094. doi: 10.1016/j.scr.2023.103094. Epub 2023 Apr 12.

Sommer C. Editorial: Neuromuscular diseases: differential diagnosis and targeted treatment. *Curr Opin Neurol.* 2023 Oct 1;36(5):371-372. doi: 10.1097/WCO.0000000000001197.

Truini A, Aleksovskaja K, Anderson CC, Attal N, Baron R, Bennett DL, Bouhassira D, Cruccu G, Eisenberg E, Enax-Krumova E, Davis KD, Di Stefano G, Finnerup NB, Garcia-Larrea L, Hanafi I, Haroutounian S, Karlsson P, Rakusa M, Rice ASC, Sachau J, Smith BH, Sommer C, Tölle T, Valls-Solé J, Veluchamy A. Joint European Academy of Neurology-European Pain Federation-Neuropathic Pain Special Interest Group of the International Association for the Study of Pain guidelines on neuropathic pain assessment. *Eur J Neurol.* 2023 Aug;30(8):2177-2196. doi: 10.1111/ene.15831. Epub 2023 May 30.

Wiesenfarth M, Günther K, Müller K, Witzel S, Weiland U, Mayer K, Herrmann C, Brenner D, Schuster J, Freischmidt A, Lulé D, Meyer T, Regensburger M, Grehl T, Emmer A, Petri S, Großkreutz J, Rödiger A, Steinbach R, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Wolf J, Hagenacker T, Weyen U, Zeller D, Ludolph AC, Dorst J. Clinical and genetic features of amyotrophic lateral sclerosis patients with C9orf72 mutations. *Brain Commun.* 2023 Mar 21;5(2):fcad087. doi: 10.1093/braincomms/fcad087. eCollection 2023.

Wohnrade C, Velling AK, Mix L, Wurster CD, Cordts I, Stolte B, Zeller D, Uzelac Z, Platen S, Hagenacker T, Deschauer M, Lingor P, Ludolph AC, Lulé D, Petri S, Osmanovic A, Schreiber-Katz O. Health-Related Quality of Life in Spinal Muscular Atrophy Patients and Their Caregivers-A Prospective, Cross-Sectional, Multi-Center Analysis. *Brain Sci.* 2023 Jan 7;13(1):110. doi: 10.3390/brainsci13010110.

Zhou X, Han S, Cebulla N, Haertle L, Steinhardt MJ, Schirmer D, Runau E, Flamm L, Terhorst C, Jähnel L, Vogt C, Nerretter S, Teufel E, Stanojkovska E, Mersi J, Munawar U, Schindehütte M, Blum R, Reinhold AK, Scherf-Clavel O, Rittner HL, Pham M, Rasche L, Einsele H, Sommer C, Kortüm KM. Bortezomib induced peripheral neuropathy and single nucleotide polymorphisms in PKNOX1. *Biomark Res.* 2023 May 16;11(1):52. doi: 10.1186/s40364-023-00490-9.