

Qualitätsbericht

**Zentrum für Seltene Erkrankungen  
Medizinische Hochschule Hannover**

für das Berichtsjahr 2024

Gemäß den Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136c Absatz 5 SGB V (Zentrums-Regelungen).

**Inhaltsverzeichnis**

<b>Kontakt</b> .....	2
<b>1. Qualitätsverbessernde Maßnahmen</b> .....	3
a) Darstellung des Zentrums für Seltene Erkrankungen.....	3
b) Anzahl der im Zentrum tätigen Fachärztinnen und Fachärzte .....	7
c) Netzwerkpartner des ZSE, Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben.....	7
d) Darstellung der Maßnahmen zur Qualitätssicherung und -verbesserung .....	10
e) Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen .....	12
g) Leitlinien und Konsensuspapiere .....	13
h) Wissenschaftliche Publikationen .....	13
i) Klinische Studien und Register .....	22

## Kontakt

### **Medizinische Hochschule Hannover**

Dr. med. Vega Gödecke  
Carl-Neuberg-Straße 1  
30625 Hannover  
Telefon 0511-532-3719  
E-Mail [zse@mh-hannover.de](mailto:zse@mh-hannover.de)

### **Vorstand für Krankenversorgung**

Prof. Dr. med. Dipl. Volkswirt Frank Lammert  
Telefon 0511-532-6030  
E-Mail [Lammert.Frank@mh-hannover.de](mailto:Lammert.Frank@mh-hannover.de)

### **Zentrum für Seltene Erkrankungen**

Medizinische Hochschule Hannover  
Carl-Neuberg-Straße 1  
30625 Hannover  
[www.mhh.de](http://www.mhh.de)  
[www.mhh.de/interdisziplinaere-zentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen](http://www.mhh.de/interdisziplinaere-zentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen)

### **Leitung**

Prof. Dr. med. Torsten Witte  
Telefon 0511-532-3719  
E-Mail [zse@mh-hannover.de](mailto:zse@mh-hannover.de)

## 1. Qualitätsverbessernde Maßnahmen

### a) Darstellung des Zentrums für Seltene Erkrankungen

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) ist eine eigenständige fachübergreifende Einrichtung der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH). Aufgabe des ZSE ist die Verbesserung der medizinischen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen, wobei eine Erkrankung als selten gilt, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen davon betroffen sind. Zusammengenommen muss davon ausgegangen werden, dass allein in der Bundesrepublik Deutschland mindestens vier Millionen Menschen von einer seltenen Erkrankung betroffen sind, insbesondere auch Kinder.

Bei vielen seltenen Erkrankungen stellt die Diagnosefindung nach wie vor eine Herausforderung dar, insbesondere wenn die Symptome keinem typischen klinischen Bild entsprechen oder im Rahmen einer fachspezifischen diagnostischen Abklärung nicht alle Aspekte in einem übergeordneten Zusammenhang berücksichtigt werden können. Dies führt nicht selten dazu, dass eine Diagnose nicht oder erst nach vielen ärztlichen Konsultationen gestellt werden kann. Neben der belastenden Unsicherheit über Ursache, Behandlungsmöglichkeiten und Prognose der Erkrankung verlieren Betroffene (Patient\*innen und Eltern) dabei unter Umständen wertvolle Zeit für medizinisch relevante Entscheidungen.

Die zentrale Aufgabe des ZSE der MHH ist daher, als kooperatives Netzwerk aus Behandelnden und Wissenschaftler\*innen verschiedener Abteilungen, Patient\*innen mit einer seltenen Erkrankung übergeordnet zu betreuen, um eine schnellere, zielgerichtete Diagnosestellung zu ermöglichen und eine individuelle interdisziplinäre Versorgung anbieten zu können.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) wurde 2011 als Teil des Instituts für Humangenetik der Medizinischen Hochschule Hannover gegründet und ist seit 2018 ein eigenständiges Zentrum. Dem übergeordneten A-Zentrum sind aktuell 36 B-Zentren angeschlossen (vgl. Abb. 1).

Die B-Zentren des ZSE der MHH decken dabei den kompletten diagnostischen Bereich für diverse Gruppen von Erkrankungen ab, wobei die Kernaufgabe der fachübergreifenden Koordination vom A-Zentrum im Sinne eines krankheitsübergreifenden Referenzzentrums übernommen wird. Um eine professionelle Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen gewährleisten zu können, verfügen die Fachzentrumsleitungen sämtlicher B-Zentren auf ihrem jeweiligen Gebiet über eine besondere Expertise in der Behandlung seltener Erkrankungen und stehen wie die Leitung des A-Zentrums dem ZSE mit mindestens 20 Wochenstunden als Ansprechpartner\*innen für Patient\*innen, Angehörige, ärztliche Mitarbeiter\*innen und weitere Leistungserbringer (z. B. andere Krankenhäuser, Reha-Einrichtungen, niedergelassene Ärzt\*innen) zur Verfügung. Die Versorgung

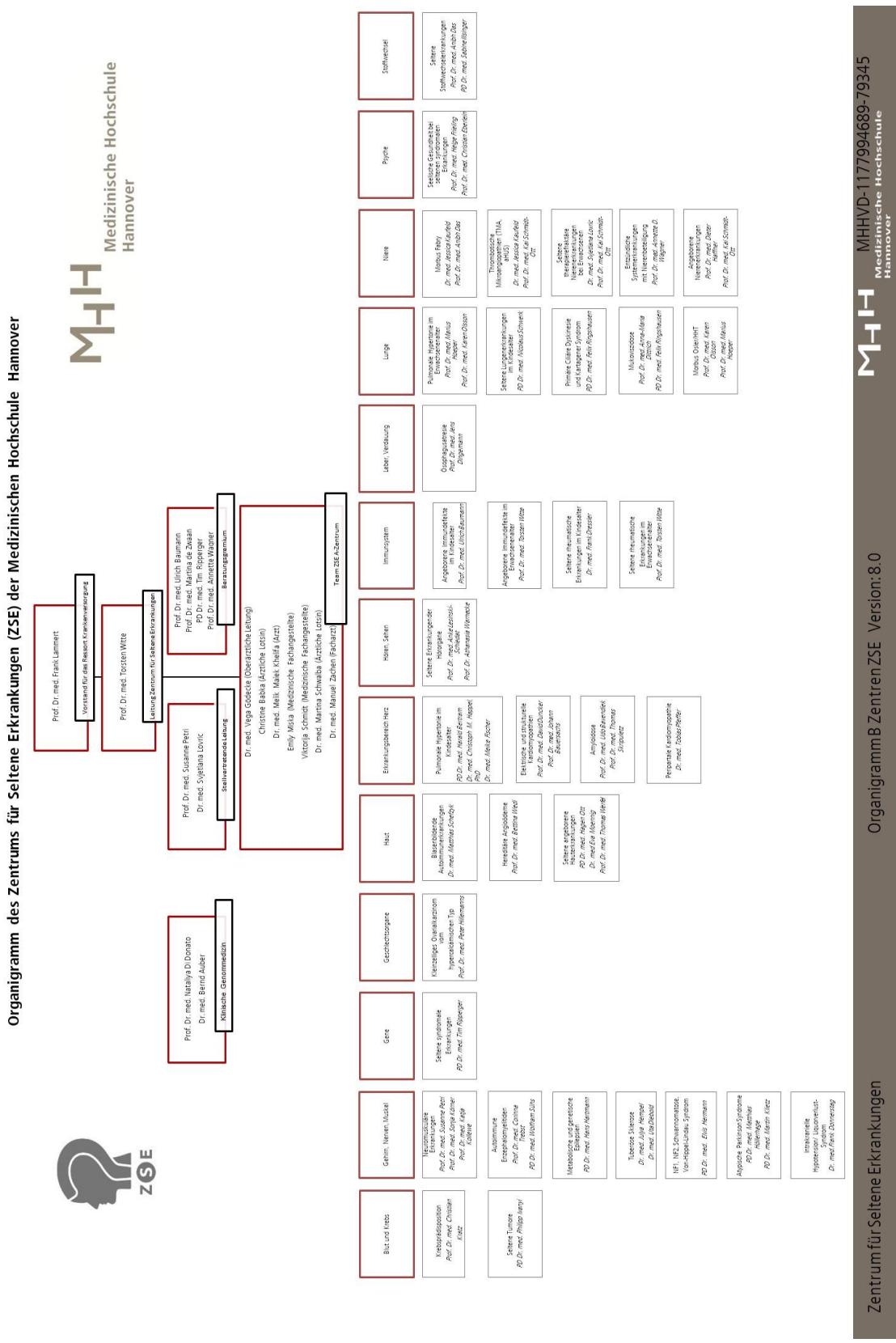


Abbildung 1: Organigramm A- und B-Zentrum

der Patient\*innen erfolgt durch interdisziplinäre und interprofessionelle Teams, deren an die jeweilige Erkrankung angepasste Zusammenstellung durch das A-Zentrum koordiniert wird.

Seltene Erkrankungen manifestieren sich häufig bereits in der (frühen) Kindheit. Gerade in diesen Fällen ist nicht nur eine zielgerichtete zügige Diagnosefindung für eine adäquate medizinische Versorgung ausschlaggebend, auch ein frühzeitiger Beginn einer ambulanten oder stationären Behandlung kann entscheidend zur Prognose der jeweiligen Erkrankung beitragen. Daher kooperiert das ZSE eng mit dem Zentrum Kinderheilkunde und Jugendmedizin der MHH, welches auch an 13 B-Zentren beteiligt ist.

Aktuelle Schätzungen gehen davon aus, dass ein großer Teil aller seltenen Erkrankungen auf genetische Faktoren als (Haupt-)Ursachen zurückzuführen ist. Einhergehend mit den wachsenden technischen Möglichkeiten hat konsequenterweise die Rolle genetischer Untersuchungen bei der Diagnose seltener Erkrankungen in den letzten Jahren kontinuierlich zugenommen. Innerhalb der MHH wurde daher die ohnehin enge Zusammenarbeit des Zentrums für Seltene Erkrankungen mit dem Institut für Humangenetik weiter intensiviert. Neben sämtlichen gängigen Methoden der klassischen und molekularen Karyotypisierung verfügt die MHH über ein überregionales molekulargenetisches Labor, welches für eine stetig wachsende Zahl von Krankheitsentitäten und Erkrankungsgruppen angepasste Genpanels (auf ein bestimmtes Krankheitsbild abgestimmte Zusammenstellungen relevanter Gene) anbietet, die bei entsprechender Indikationsstellung untersucht werden können. Technisch erfolgen die Analysen dabei seit 2021 in der Regel per Genomsequenzierung (Whole Genome Sequencing), also einer parallelen Untersuchung aller etwa 20.000 menschlichen Gene auf einmal, wodurch nicht zuletzt für eine umfassende weiterführende Auswertung exzellente Voraussetzungen geschaffen sind – auch im Rahmen zahlreicher Forschungsprojekte.

In begründeten Einzelfällen konnte bei Patient\*innen nach Vorstellung in der ZSE-eigenen Sprechstunde und Vorstellung in der Sprechstunde der Humangenetik mithilfe einer zielgerichteten humangenetischen Diagnostik die Diagnose einer seltenen Erkrankung gesichert werden. Bei unklarer Diagnose und dem Verdacht auf eine monogenetische seltene Erkrankung besteht inzwischen auch die Möglichkeit des Einschlusses in das Modellvorhaben Seltene Erkrankungen nach § 64e SGBB V. Hier erfolgt nach entsprechender Aufklärung und Einwilligung eine Fallvorstellung im ZSE Board, und es besteht anschließend, sofern ein positives Votum der multidisziplinären Fallkonferenz erfolgt ist, die Option der GKV-Kostenerstattung der Whole genome-Diagnostik.

Im Jahr 2024 wurden 154 Patient\*innen mit bisher unklaren Diagnosen in das Modellvorhaben Klinische Genommedizin eingeschlossen (vgl. Abb. 2). In 40,3% der Fälle erfolgten hierbei Single

Genomsequenzierungen, bei 2,6% Duo Genomsequenzierungen und bei 53,9% der Patient\*innen Trio Genomsequenzierungen (betroffene Person und beide Eltern); bei 0,6% wurden mehr als drei Familienmitglieder sequenziert. In 2,6% der Fälle konnte keine Gensequenzierung erfolgen (vgl. Abb. 2). In 11,0% der eingeschlossenen Fälle wurde die klinische Symptomatik durch eine krankheitsrelevante Genveränderung erklärt. In 3,2% der Fälle konnten die Symptome durch die humangenetische Analyse teilweise geklärt werden. Bei 61,7% erbrachte die humangenetische Untersuchung keinen Aufschluss über die Krankheitsursache. 21,4% der Fälle konnten nicht abschließend geklärt werden (vgl. Abb. 3).

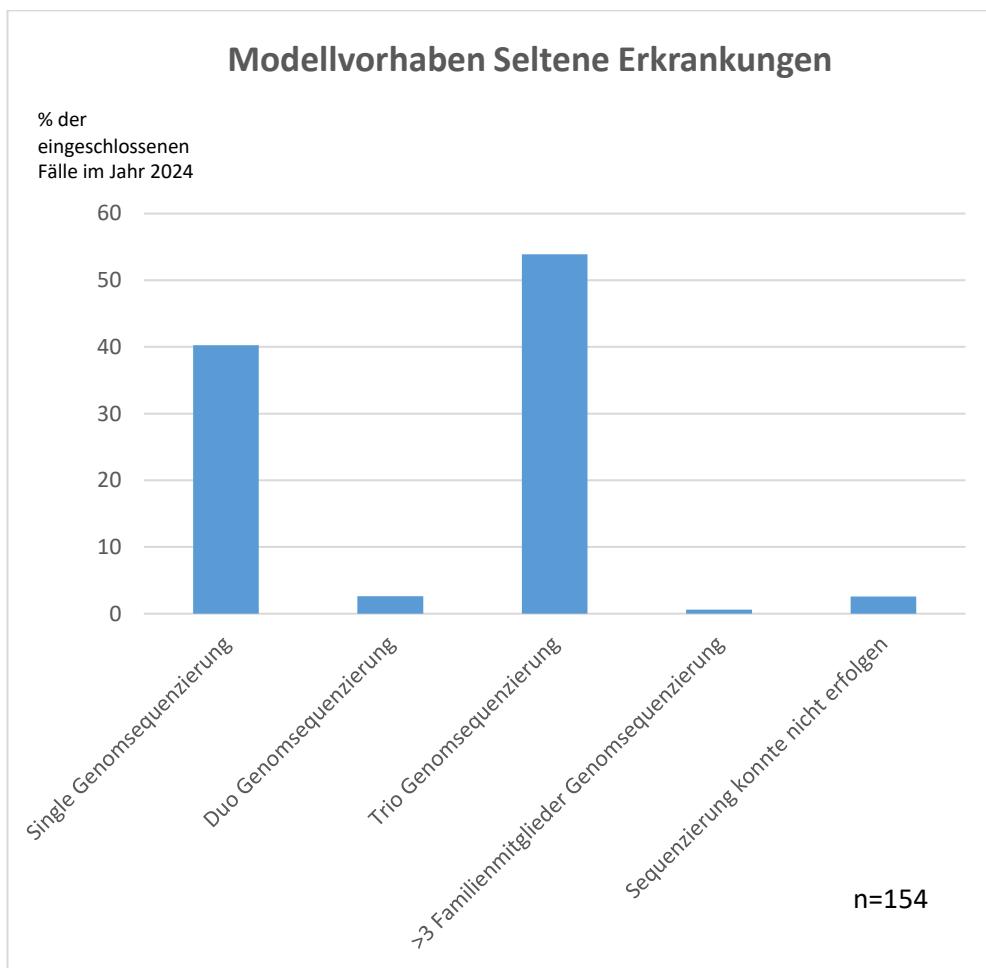


Abbildung 2: Einschluss Modellvorhaben Klinische Genommedizin

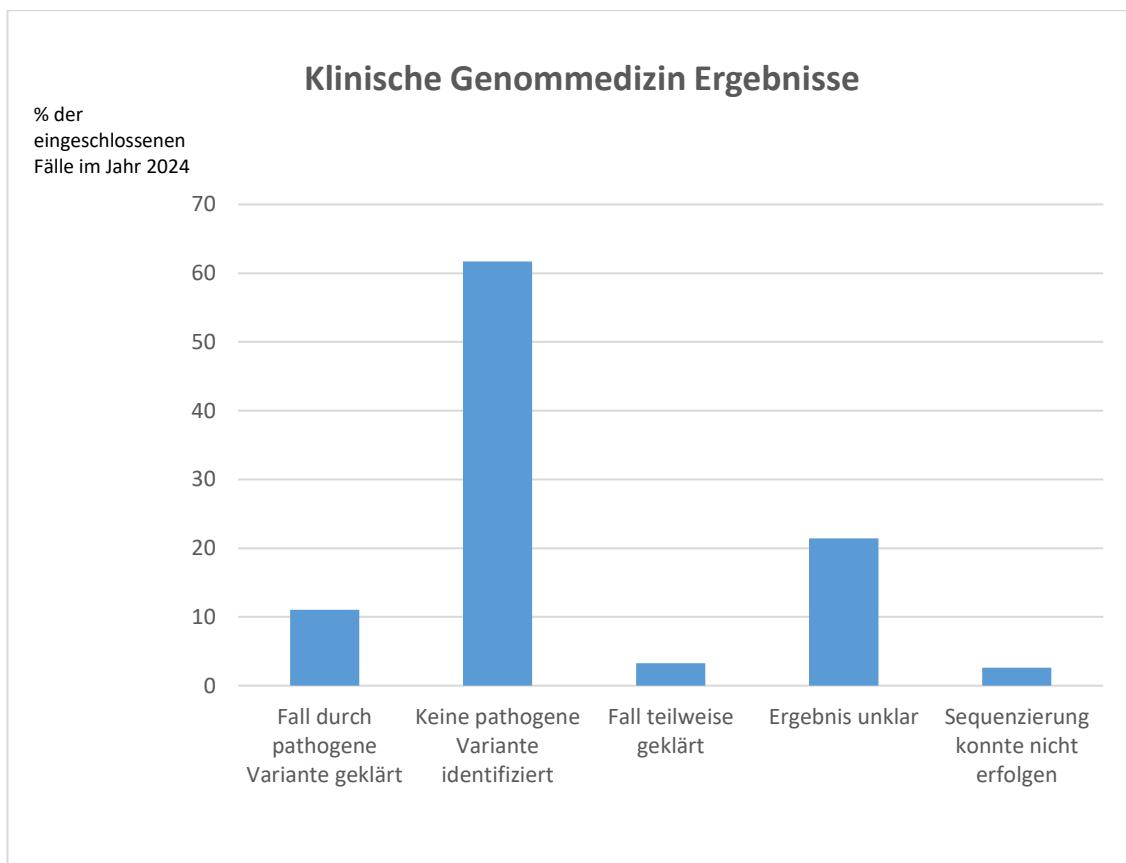


Abbildung 3: Ergebnisse Modellvorhaben Klinische Genommedizin

#### b) Anzahl der im Zentrum tätigen Fachärztinnen und Fachärzte

Im A-Zentrum sind inklusive ZSE-Leitung fünf Fachärztinnen und Fachärzte tätig, in den B-Zentren mindestens 45 weitere Fachärztinnen und Fachärzte (siehe oben abgebildetes Organigramm).

#### c) Netzwerkpartner des ZSE, Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben

Nach unserer Einschätzung ist eine multidisziplinäre auf den Fall zugeschnittene Einbindung medizinischer Fachdisziplinen, einschließlich psychosomatischer Mitbeurteilung, essenziell, um eine angemessene und fundierte Einschätzung zu den im ZSE eingehenden Anfragen geben zu können.

Um diese multidisziplinäre Expertise zu gewährleisten, haben wir am ZSE der MHH das „ZSE Board“ gegründet. Dieses setzt sich zusammen aus festen Ansprechpersonen der Abteilungen oder Kliniken für Nephrologie, Rheumatologie, Kardiologie, Gastroenterologie, Pneumologie, Hämatologie, Dermatologie, pädiatrische Pneumologie, pädiatrische Stoffwechselkrankheiten, Neurologie, Humangenetik und Psychosomatik.

Anfragen erreichen uns von hausärztlich tätigen Kolleg\*innen, Fachärzt\*innen, externen Krankenhäusern und von Kolleg\*innen innerhalb des Klinikums. Die Vorstellung eines Falls in der

---

Konferenz durch die behandelnden externen Kolleg\*innen ist möglich.

Nach intensiver Fallvorbereitung, Prüfung und Bewertung von Patientenakten durch die/den ZSE Lotsin/Lotsen (oder den ärztlich Behandelnden) werden in mindestens 50 Fallkonferenzen pro Jahr durchschnittlich sechs Fälle besprochen. Neben der Einbindung der festen Ansprechpersonen werden regelmäßig zusätzlich wechselnde Ansprechpersonen je nach Fragestellung eingeladen. Auf diesem Wege werden alle vollständigen, an das ZSE gerichteten Anfragen zu unklaren Diagnosen in Fallkonferenzen be- und eine angemessene Empfehlung ausgesprochen.

Der vom A-Zentrum organisierte, wissenschaftliche Austausch umfasst neben den wöchentlichen, virtuellen Fallkonferenzen auch vier Präsenz-Fallkonferenzen pro Jahr, in denen neben Fallvorstellungen im Rahmen der ZSE-Fortbildungsveranstaltung Fokusbeiträge zu gezielt ausgewählten seltenen Erkrankungen oder Erkrankungsgruppen präsentiert werden.

Am ZSE der MHH betrifft ein Großteil der eingehenden Anfragen sogenannte unklare Diagnosen. In den letzten Jahren gab es regelhaft zwischen 500 und 600 Anfragen pro Jahr. Die Anzahl der Anfragen hat in den letzten Jahren stetig zugenommen, im Jahr 2024 betrug die Anzahl der schriftlichen Anfragen 1.347. In der ZSE Ambulanz wurden im gleichen Jahr 461 Patient\*innen behandelt. Dies zeigt einerseits, wie groß der Bedarf an einer umfassenden Versorgung ist, und andererseits die Herausforderungen in medizinisch- therapeutischer und auch ökonomischer Hinsicht.

Im Jahr 2024 wurden 385 Patient\*innenfälle in interdisziplinären Fallkonferenzen besprochen und 104 Patient\*innen aus den Fallkonferenzen an die B-Zentren weitergeleitet. Die Zahl der Anfragen an das ZSE der MHH war in den letzten Jahren konstant sehr hoch. Neben den telefonischen Sprechzeiten (zweimal wöchentlich für jeweils eine Stunde) ist das ZSE der MHH per E-Mail, Fax, Briefsendung und auch (intern) über persönlichen Kontakt erreichbar.

Um eine zielgerichtete Patient\*innenversorgung sicherstellen zu können, ist eine fachübergreifende Vernetzung obligat – sowohl innerhalb der MHH als auch zentrumsübergreifend mit weiteren ZSEs sowie mit anderen Krankenhäusern oder Fachzentren. Über die Grenzen der MHH hinweg kooperiert das ZSE mit weiteren universitären Zentren für seltene Erkrankungen, Krankenhäusern und anderen medizinischen Einrichtungen und ist deutschlandweit vernetzt. Darüber hinaus nimmt das ZSE der MHH an insgesamt neun European Reference Networks (ERNs) und an zwei Deutschen Referenznetzwerken teil.

Aufgabe des A-Zentrums ist es dabei, Expertise auf dem Gebiet seltener Erkrankungen zu bündeln, um möglichst vielen Patient\*innen hochspezifische individuelle diagnostische und therapeutische Möglichkeiten zukommen lassen zu können und ggf. auch eine langfristige Anbindung an

---

ausgewiesenen Spezialist\*innen für die jeweilige seltene Erkrankung sicherstellen zu können. Durch die enge Vernetzung wird eine fachübergreifende Infrastruktur geschaffen, die es ermöglicht, Patient\*innen mit seltenen Erkrankungen oder unklaren Diagnosen eine umfassende interdisziplinäre Diagnostik und medizinische Versorgung anbieten zu können.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen der Medizinischen Hochschule Hannover engagiert sich in folgenden Netzwerken/Projekten, koordiniert aus dem A-Zentrum heraus:

- AG-ZSE: Arbeitsgemeinschaft aller deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen
- ZSE Lotsenschulungen / Lotsentreffen
- Deutsche Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen (DRN):
  - dERNICA Ösophagus-Bauchwand-Net
  - DRN Haut
  - EpiCARE
  - Hepatorenale Tyrosinämie
  - Versorgernetzwerk Gallengangsatresie
  - Versorgernetzwerk für erbliche Tumorerkrankungen
- Europäische Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen (ERN):
  - ERN-RND
  - MetabERN
  - Paed-Can
  - TRANSPLANTCHILD
  - ERKNet
  - GENTURIS
  - ERNICA
  - ERN-LUNG
- EXTINCT: Die Klinik für Nieren- und Hochdruckerkrankungen der Medizinischen Hochschule Hannover hat in Kooperation mit dem ZSE und weiteren Fachabteilungen der MHH die interventionelle placebokontrollierte EXTINCT post COVID-Studie initiiert, welche die therapeutische Wirksamkeit eines extrakorporalen Aphereseverfahrens bei der Behandlung einer gut charakterisierten Post-COVID Kohorte wissenschaftlich untersucht

Ziel ist ein weiterer Ausbau von wissenschaftlichem Austausch, strukturierten Behandlungspfaden und konkreten Therapieangeboten auf nationaler und internationaler Ebene. Rückblickend war die

---

Zusammenarbeit mit anderen ZSE im Rahmen der Arbeitsgemeinschaft (AG ZSE), der Lotsentreffen und der Kooperationen über ZSE-DUO besonders wichtig für den Austausch zu Therapien und Behandlungen.

Um die nötige Transparenz über die Arbeit des A-Zentrums sicherzustellen und die Versorgungsangebote gut auffindbar zu machen, präsentiert sich das ZSE der MHH auf einer eigenen Webseite und des Weiteren im SE-Atlas und Orphanet. Aus einer Kooperation mit Orphanet Deutschland in der Vergangenheit entstammt das jährlich vom A-Zentrum organisierte Symposium anlässlich des Tages der Seltenen Erkrankungen, das sogenannte Rare Disease Day Symposium an der MHH. Mit dieser öffentlichen Informationsveranstaltung vor allem für Betroffene und Angehörige unterstützt das ZSE der MHH die Sichtbarkeit und die Wahrnehmung der Seltenen Erkrankungen und die Vernetzung zwischen Ratsuchenden, Patientenorganisationen und Spezialist\*innen.

Mit Inkrafttreten des Digitale-Versorgung-und-Pflege-Modernisierungs-Gesetzes (DVPMSG) wurde in Deutschland die gesetzliche Grundlage geschaffen, um die eindeutige Kodierung Seltener Erkrankungen mithilfe der Orpha-Kennnummer zusätzlich zur Schlüsselnummer der ICD-10-GM im stationären Bereich verbindlich vorgeben zu können. Hier ist die Kodierung anhand der Datei Alpha-ID-SE seit dem Jahr 2023 aufgrund der entsprechenden Bekanntmachung des Bundesministeriums für Gesundheit vom 17. November 2022 (BAnz AT 07.12.2022 B1) verpflichtend, sofern die Orpha-Kennnummer für die jeweilige Seltene Erkrankung enthalten ist. Die Anzahl der stationären Patient\*innen mit einer seltenen Erkrankung entsprechend der Orpha-Kennnummer bzw. Alpha-ID-SE betrug im Jahr 2024 für stationäre Patient\*innen 7.599 und für teilstationäre Patient\*innen 1.793. Somit sind im Jahr 2024 insgesamt 9.392 Fälle mit einer seltenen Erkrankung als Hauptdiagnose in der MHH erfasst worden.

#### d) Darstellung der Maßnahmen zur Qualitätssicherung und -verbesserung

Dem Zentrum für Seltene Erkrankungen steht die Stabsstelle „Zentrales Qualitätsmanagement“ der Medizinischen Hochschule Hannover zur Betreuung in allen Belangen bezüglich der Qualitätssicherung und Verbesserung der Maßnahmen zur Verfügung. Gemäß des PDCA Zyklus wird bei Problemen oder Verbesserungschancen systematisch ein neuer Standard erarbeitet.

Zu den Maßnahmen der Qualitätssicherung und Verbesserung gehören:

- das „Feedback- und Beschwerdemanagement“, in dem Meldungen zur Überwachung und Messung der Zufriedenheit zentral erfasst und an das ZSE zur Bearbeitung weitergegeben werden (eingeleitete Maßnahmen, Ergebnisse und Schlussfolgerungen aus den Meldungen werden dokumentiert)

- Definition von Zielvorgaben zur Verbesserung der Patientenversorgung oder der Einrichtungsorganisation, Erfassung des Erreichungsgrades, regelmäßige Auswertungen und ggf. Einleitung von Konsequenzen
- neben Prozess- bzw. Ablaufbeschreibungen der wesentlichen Prozesse zur Patientenversorgung und Einrichtungsorganisation nutzt das A-Zentrum das Dokumentenlenkungssystem SharePoint zur Darstellung der Organisationstruktur, Verantwortlichkeiten, Zuständigkeiten und Entscheidungskompetenzen
- interne Audits mit dem zentralen Qualitätsmanagement zu allen obenstehenden Punkten (Auditfeststellungen werden in das QM-AHD übertragen und der jeweiligen QM-AHD-Gruppe zur Bearbeitung zugewiesen)
- Erarbeitung und fortlaufende Aktualisierung von Standard Operating Procedures (SOP), hier die Auflistung der im ZSE geltenden SOPs:
  - Checkliste Anmeldung ZSE
  - Einverständniserklärung ZSE ohne FB
  - Konzept Wissensmanagement ZSE
  - Mitgliederliste des Zentrum für Seltene Erkrankungen
  - Organigramm B Zentren ZSE
  - Organigramm ZSE A Zentrum
  - Prozessübersichtsliste ZSE
  - Rollenbeschreibung ärztlicher Lotse ZSE
  - Rollenbeschreibung KoordinatorIn ZSE
  - Rollenbeschreibung Leitung ZSE
  - Rollenbeschreibung MFA ZSE
  - Rollenbeschreibung nicht-ärztlicher Lotse ZSE

- Satzung des Zentrums für Seltene Erkrankungen
- SOP ZSE Beschwerdemanagement
- SOP ZSE Diagnostik
- SOP ZSE Fallführung Patienten mit unklarer Diagnose
- SOP ZSE interdisziplinäre Fallkonferenz ZSE Board
- SOP ZSE Kommunikation mit Zuweisenden
- SOP ZSE Lotsentätigkeit
- SOP ZSE psychosoziale Versorgung
- SOP ZSE Sprechstundenorganisation
- SOP ZSE Weiterleitungsmanagement
- ZSE Anmeldeformular für Ärztinnen und Ärzte
- ZSE Fragebogen
- ZSE Informations-/Kommunikationsregelungen

#### e) Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Eine Kernaufgabe des ZSE besteht darin, regelmäßige Fortbildungsveranstaltungen für Patient\*innen, Angehörige und Selbsthilfegruppen für Betroffene anzubieten. Am 29. Februar 2024 fand das 8. MHH Symposium zum Rare Disease Day unter Beteiligung verschiedener Patient\*innenvertreter und der Mitarbeiter\*innen des A-Zentrums und der B-Zentren statt. Der Themenschwerpunkt lag in diesem Jahr auf der Diagnostik seltener genetischer Erkrankungen. Es wurden ausgewählte Themen durch Vertreter\*innen der B-Zentren dargestellt, unter anderem die Indikation zur Gendiagnostik bei Seltenen Erkrankungen, die Genomsequenzierung bei schwer erkrankten Neugeborenen und genetische Ursachen neurologischer Erkrankungen.

Neben der regelmäßigen Teilnahme an verschiedenen Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen halten Mitglieder des Zentrums für Seltene Erkrankungen auch regelmäßige Fachvorträge im Rahmen

von Fachkongressen sowie internen und externen Fortbildungsveranstaltungen zu seltenen Erkrankungen.

Ausgewählte Beispiele:

- ZSE Fortbildungsveranstaltungen 2024 (A-Zentrum)
  - Alpha1-Antitrypsinmangel - aus pädiatrisch-gastroenterologischer Sicht und aus pneumologischer Sicht, 28.05.2024
  - Dilatative Kardiomyopathie- welche Rolle spielt die genetische Diagnostik, 27.08.2024
- Amyloidoseforum Niedersachsen (A-Zentrum und B-Zentrum), 21.02.2024
- Seltene Erkrankungen – neue diagnostische und therapeutische Strategien (A-Zentrum und B-Zentren), 16.03.2024
- Lotsenschulung ZSE (A-Zentrum), 14.11.2024
- Arbeitsgemeinschaft der ZSE in Deutschland (A-Zentrum)

### **g) Leitlinien und Konsensuspapiere**

Folgende Tabelle listet die in 2024 erschienenen Leitlinien unter Mitarbeit der MHH B-Zentren auf:

- S3-Leitlinie Management des systemischen Lupus erythematoses
- International guidelines for the referral and selection of pediatric lung transplant candidates – A consensus report of the International Society for Heart and Lung Transplantation
- Considerations for Endpoints in Lung Transplant Clinical Trials: An ISHLT Consensus Statement
- LL Management kardiovaskulärer Komorbiditäten systemisch rheumatischer Erkrankungen
- Federführend bei der LL medikamentöse Therapie der Rheumatoïden Arthritis

### **h) Wissenschaftliche Publikationen**

Folgende Tabelle listet ausgewählte Publikationen unter Mitarbeit der MHH A- und B-Zentren auf:

Folgende Publikationen sind zu nennen:

1. Meinecke A, Kreis K, Olson P, Hooper JR, Engelke F, Seeliger T, Skripuletz T, Ernst D, Hooper K, Witte T. Impact of time to diagnosis in patients with primary Sjögren's syndrome: a cross-sectional study Clin Exp Rheumatol. 2024 Dec;42(12):2444-2452

2. Atschekzei F, Traidl S, Carlens J, Schütz K, von Hardenberg S, Elsayed A, Ernst D, Risser L, Thiele T, Graalmann T, Raab J, Baumann U, Witte T, Sogkas G. JAK inhibitors to treat STAT3 gain-of-function: a single-center report and literature review. *Front Immunol.* 2024 Aug 23;15:1400348.
3. Strunz PP, Risser LM, Englbrecht M, Witte T, Froehlich M, Schmalzing M, Gernert M, Hueper S, Bartz-Bazzanella P, von der Decken C, Karberg K, Gauler G, Späthling-Mestekemper S, Kuhn C, Vorbrüggen W, Welcker M, Kleinert S. Use of Janus kinase inhibitors before and after European Medicines Agency safety recommendations: a retrospective study. *Front Immunol.* 2024 Aug 22;15:1445680.
4. Zehrfeld N, Abelmann M, Benz S, Seeliger T, Engelke F, Skripuletz T, Baer C, Thum T, Witte T, Sonnenschein K, Ernst D, Derda AA. miRNAs as potential biomarkers for subclinical atherosclerosis in Sjögren's disease. *RMD Open.* 2024 Aug 22;10(3):e004434.
5. Strunz PP, Englbrecht M, Risser LM, Witte T, Froehlich M, Schmalzing M, Gernert M, Schmieder A, Bartz-Bazzanella P, von der Decken C, Karberg K, Gauler G, Wurth P, Späthling-Mestekemper S, Kuhn C, Vorbrüggen W, Heck J, Welcker M, Kleinert S. Analysis of the shorter drug survival times for Janus kinase inhibitors and interleukin-17 inhibitors compared with tumor necrosis factor inhibitors in a real-world cohort of axial spondyloarthritis patients - a retrospective analysis from the RHADAR network. *Rheumatol Int.* 2024 Oct;44(10):2057-2066.
6. Ehlers C, Thiele T, Biermann H, Traidl S, Bruns L, Ziegler A, Schefzyk M, Bartsch LM, Kalinke U, Witte T, Graalmann T. Toll-Like Receptor 8 is Expressed in Monocytes in Contrast to Plasmacytoid Dendritic Cells and Mediates Aberrant Interleukin-10 Responses in Patients With Systemic Sclerosis. *Arthritis Rheumatol.* 2025 Jan;77(1):59-66.
7. Anim M, Sogkas G, Camacho-Ordonez N, Schmidt G, Elsayed A, Proietti M, Witte T, Grimbacher B, Atschekzei F. Novel hypermorphic variants in IRF2BP2 identified in patients with common variable immunodeficiency and autoimmunity. *Clin Immunol.* 2024 Sep;266:110326.
8. Casares-Marfil D, Martínez-Bueno M, Borghi MO, Pons-Estel G; PRECISEADS Clinical Consortium; Reales G, Zuo Y, Espinosa G, Radstake T, van den Hoogen LL, Wallace C, Guthridge J, James JA, Cervera R, Meroni PL, Martin J, Knight JS, Alarcón-Riquelme ME, Sawalha AH. A Genome-Wide Association Study Suggests New Susceptibility Loci for Primary Antiphospholipid Syndrome. *Arthritis Rheumatol.* 2024 Nov;76(11):1623-1634.
9. Ellerbroek PM, Hanitsch LG, Witte T, Lougaris V, Hagen PMV, Paassen PV, Chen J, Fielhauer K, McCoy B, Nagy A, Yel L. Long-term safety of hyaluronidase-facilitated subcutaneous immunoglobulin 10%: a European post-authorization study. *Immunotherapy.* 2024;16(10):679-691.
10. Karbiener M, Kindle G, Meyts I, Seppänen MRJ, Candotti F, Kamieniak M, Ilk R, Kreil TR, Seidel MG; ESID-COVID Consortium. Clinical efficacy of SARS-CoV-2 Omicron-neutralizing antibodies in immunoglobulin preparations for the treatment of agammaglobulinemia in patients with primary antibody deficiency. *J Med Virol.* 2024 Jun;96(6):e29738.
11. Elsayed A, von Hardenberg S, Atschekzei F, Graalmann T, Jänke C, Witte T, Ringshausen FC, Sogkas G. Phenotypic and pathomechanistic overlap between tapasin and TAP deficiencies. *J Allergy Clin Immunol.* 2024 Oct;154(4):1069-1075.
12. Strunz PP, Englbrecht M, Risser LM, Witte T, Froehlich M, Schmalzing M, Gernert M, Schmieder A, Bartz-Bazzanella P, von der Decken C, Karberg K, Gauler G, Wurth P, Späthling-Mestekemper S, Kuhn C, Vorbrüggen W, Heck J, Welcker M, Kleinert S. Drug survival superiority of tumor necrosis factor inhibitors

- and interleukin-17 inhibitors over Janus kinase inhibitors and interleukin-12/23 inhibitors in German psoriatic arthritis outpatients: retrospective analysis of the RHADAR database. *Front Immunol.* 2024 May 23;15:1395968.
13. Ernst D, Krüger K, Witte T. [Head-to-head trials in rheumatoid arthritis]. *Z Rheumatol.* 2024 Oct;83(8):609-619.
14. Borrego-Yaniz G, Ortiz-Fernández L, Madrid-Paredes A, Kerick M, Hernández-Rodríguez J, Mackie SL, Vaglio A, Castañeda S, Solans R, Mestre-Torres J, Khalidi N, Langford CA, Ytterberg S, Beretta L, Govoni M, Emmi G, Cimmino MA, Witte T, Neumann T, Holle J, Schönau V, Pugnet G, Papo T, Haroche J, Mahr A, Mouthon L, Molberg Ø, Diamantopoulos AP, Voskuyl A, Daikeler T, Berger CT, Molloy ES, Blockmans D, van Sleen Y, Iles M, Sorensen L, Luqmani R, Reynolds G, Bukhari M, Bhagat S, Ortego-Centeno N, Brouwer E, Lamprecht P, Klapa S, Salvarani C, Merkel PA, Cid MC, González-Gay MA, Morgan AW, Martin J, Márquez A; Spanish GCA Group; UK GCA Consortium; Vasculitis Clinical Research Consortium. Risk loci involved in giant cell arteritis susceptibility: a genome-wide association study. *Lancet Rheumatol.* 2024 Jun;6(6):e374-e383.
15. Hellman U, Lejon K, Do L, Geijer M, Baraliakos X, Witte T, Forsblad-d'Elia H. Immunological biomarkers in patients with radiographic axial spondyloarthritis, an exploratory longitudinal Swedish study. *Mod Rheumatol.* 2024 Dec 25;35(1):134-143.
16. Zehrfeld N, Abelmann M, Benz S, Zippel CL, Beider S, Kramer E, Seeliger T, Sogkas G, Gödecke V, Ahrenstorf G, Armbruster FP, Skripuletz T, Witte T, Derda AA, Sonnenschein K, Ernst D. Primary Sjögren's syndrome independently promotes premature subclinical atherosclerosis. *RMD Open.* 2024 Apr 24;10(2):e003559.
17. Hirsch S, Hooper K, Meyer-Olson D, Schwarting A, Gente K, Dreher M, Hooper J, Witte T, Thiele T. [The subanalysis of Rheuma-VOR demonstrates a considerable need for rheumatological care]. *Z Rheumatol.* 2024 Oct;83(8):679-685.
18. Parodis I, Lindblom J, Barturen G, Ortega-Castro R, Cervera R, Pers JO, Genre F, Hiepe F, Gerosa M, Kovács L, De Langhe E, Piantoni S, Stummvoll G, Vasconcelos C, Vigone B, Witte T; PRECISESADS Clinical Consortium; Alarcón-Riquelme ME, Beretta L. Molecular characterisation of lupus low disease activity state (LLDAS) and DORIS remission by whole-blood transcriptome-based pathways in a pan-European systemic lupus erythematosus cohort. *Ann Rheum Dis.* 2024 Jun 12;83(7):889-900.
19. Hirsch S, Pöhler GH, Seeliger B, Prasse A, Witte T, Thiele T. Treatment strategies in MDA5-positive clinically amyopathic dermatomyositis: a single-center retrospective analysis. *Clin Exp Med.* 2024 Feb 17;24(1):37.
20. Kessel J, Rosanas-Urgell A, Dingwerth T, Goetsch U, Haller J, Huits R, Kattenberg JH, Meinecke A, Monsieurs P, Sroka M, Witte T, Wolf T. Investigation of an airport-associated cluster of falciparum malaria in Frankfurt, Germany, 2022. *Euro Surveill.* 2024 Feb;29(5):2300298.
21. Bettacchioli E, Saraux A, Tison A, Corne D, Dueymes M, Foulquier N, Hillion S, Roguedas-Contios AM, Benyoussef AA, Alarcon-Riquelme ME, Pers JO, Devauchelle-Pensec V; PRECISESADS Clinical Consortium, and PRECISESADS Sjögren Consortium. Association of Combined Anti-Ro52/TRIM21 and Anti-Ro60/SSA Antibodies With Increased Sjögren Disease Severity Through Interferon Pathway Activation. *Arthritis Rheumatol.* 2024 May;76(5):751-762.

22. Ahrenstorff G, Dopfer-Jablonka A, Joean O, Knuth C, Silchmueller M, Thiele T, Ringshausen FC, Slevogt H, Witte T, Behrens GMN. Status of HIV and comorbidities in refugees with HIV from Ukraine. *HIV Med.* 2024 Apr;25(4):479-483.
23. Witte T, Kiltz U, Haas F, Riechers E, Prothmann U, Adolf D, Holland C, Rössler A, Soppa U, Fritz B, Götz K, Krüger K; UPwArds Study Group. The impact of C-reactive protein levels on the effectiveness of upadacitinib in patients with rheumatoid arthritis: a 12-month prospective, non-interventional German study. *Clin Exp Rheumatol.* 2024 Mar;42(3):726-735.
24. Dreher M, Witte T, Hoeper K, Assmann G, Proft F, Poddubnyy D, Murawski N, Triantafyllias K, Grodd M, Graf E, Fichtner UA, Binder H, Zeidler J, Hoeper JR, Callhoff J, Karberg K, Trautwein A, Tibyampansha D, Wojnowski L, Schmidt RE, Schwarting A. Rheuma-VOR study: optimising healthcare of rheumatic diseases by multiprofessional coordinating centres. *Ann Rheum Dis.* 2024 Jan 11;83(2):184-193.
25. Hoeper JR, Schuch F, Steffens-Korbanka P, Gauler G, Welcker M, Wendler J, von Hinüber U, Meyer SE, Schwarting A, Zeidler J, Witte T, Meyer-Olson D, Hoeper K. [Delegation of medical duties to qualified rheumatology assistants : Effect on depression and anxiety in patients with rheumatoid arthritis]. *Z Rheumatol.* 2024 Jun;83(5):407-415
26. Kramer N, Müller G, Zierold S, Röckel M, Fröhlich W, Schefzyk M, Kumbrink J, Hassel JC, Berking C, Ziemer M, Nashan D, French LE, Vera J, Kerl-French KE, Gutzmer R, Heinzerling L. Checkpoint inhibitor-induced bullous pemphigoid differs from spontaneous bullous pemphigoid. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2024 Aug;38(8):e722-e728. doi: 10.1111/jdv.19860. Epub 2024 Feb 24. PMID: 38400651.
27. Meijer JM, Rashid H, Vergadi S, Antiga E, Vezzoli P, Balestri R, Patsatsi A, Uzun S, Skiljevic D, Jedlickova H, Janickova L, Corrà A, Ponziani A, Günther C, Cianchini G, Schefzyk M, Marzano A, Di Zenzo G, Shimanovich I, Fairley J, Mascaró JM Jr, Caproni M, Maglie R, Schmidt E, Horváth B. Impact of COVID-19 in patients with autoimmune bullous diseases: Report from an international registry. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2023 Oct;37(10):e1189-e1191. doi: 10.1111/jdv.19242. Epub 2023 Jun 21. PMID: 37291996.
26. Gödecke V, Witte T. Was ist gesichert in der Therapie des systemischen Lupus erythematoses? [What is proven in the treatment of systemic lupus erythematosus?]. *Z Rheumatol.* 2024 Aug;83(6):439-446. German. doi: 10.1007/s00393-024-01551-6. PMID: 39037548.
27. Schneider H, Ius F, Müller C, Salman J, Schütz K, Köditz H, Nickel K, Hansen G, Bobylev D, Schwerk N, Carlens J. Pediatric lung transplantation for childhood interstitial lung disease: Indications and outcome. *Heart Lung Transplant.* 2025 Sep;44(9):1460-1468. doi: 10.1016/j.healun.2025.04.001. Epub 2025 Apr 8. PMID: 40209866
28. Flöthmann K, Davide de Manna N, Aburahma K, Kruszona S, Wand P, Bobylev D, Müller C, Carlens J, Schwerk N, Avsar M, Ruhparwar A, Kühn C, Greer M, Salman J, Ius F. Impact of donor organ quality on recipient outcomes in lung transplantation: 14-Year single-center experience using the Eurotransplant lung donor score. *JHLT Open.* 2024 Oct 11;6:100166. doi: 10.1016/j.jhlto.2024.100166. eCollection 2024 Nov. PMID: 40145051
29. Kruszona S, Aburahma K, Wand P, de Manna ND, Avsar M, Bobylev D, Müller C, Carlens J, Weymann A, Schwerk N, Welte T, Liu B, Ruhparwar A, Kuehn C, Salman J, Greer M, Ius F. Extracorporeal membrane oxygenation as a bridge to transplant in severe pulmonary hypertension. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2024 Nov 28;66(6):ezae420. doi: 10.1093/ejcts/ezae420. PMID: 39626308
30. Giese M, Kurland G, Cidon M, Deterding RR, Epaud R, Nathan N, Schwerk N, Warburton D, Weinman JP, Young LR, Deutsch GH. Pulmonary fibrosis may begin in infancy: from childhood to adult

interstitial lung disease. Thorax. 2024 Nov 14;79(12):1162-1172. doi: 10.1136/thorax-2024-221772.PMID: 39153860

31. Gries M, Schwerk N, Carlens J, Wetzke M, Emiralioglu N, Kiper N, Marczak H, Lange J, Krenke K, Ullmann N, Krikovszky D, Hämerling S, Köster H; chILD EU Collaborators; Seidl E. Health-related quality scores in childhood interstitial lung disease: Good agreement between patient and caregiver reports. Pediatr Pulmonol. 2024 Oct;59(10):2572-2579. doi: 10.1002/ppul.27069. Epub 2024 Jun 5.PMID: 38838063
32. Rodriguez Gonzalez C, Schevel H, Hansen G, Schwerk N, Lachmann N. Correction: Pulmonary Alveolar Proteinosis and new therapeutic concepts. Klin Padiatr. 2024 Feb;236(2):e1. doi: 10.1055/a-2320-5286. Epub 2024 May 15.PMID: 38749474
33. Hurley K, Ozaki M, Philippot Q, Galvin L, Crosby D, Kirwan M, Gill DR, Alyandratos KD, Jenkins G, Gries M, Nathan N, Borie R; COST Open-ILD Group Management Committee. A roadmap to precision treatments for familial pulmonary fibrosis. EBioMedicine. 2024 Jun;104:105135. doi: 10.1016/j.ebiom.2024.105135. Epub 2024 May 7.PMID: 38718684 Free PMC article. Review.
34. Gaik C, Arndt C, Mand N, Bauck M, Schwerk N, Westhoff C, Bittmann I, Wulf H. Plasmapheresis as therapeutic option in a 16-year-old with EVALI: A case report. Eur J Anaesthesiol. 2024 Jul 1;41(7):530-534. doi: 10.1097/EJA.0000000000001983. Epub 2024 Apr 1.PMID: 38586903
35. Franz M, Tavil S, de Manna ND, Aburahma K, Boethig D, Bobylev D, Welte T, Greer M, Schwerk N, Ruhparwar A, Kuehn C, Salman J, Ius F. Oversizing lung allografts deteriorates outcomes in patients with pulmonary fibrosis. J Heart Lung Transplant. 2024 Jul;43(7):1126-1134. doi: 10.1016/j.healun.2024.02.1460. Epub 2024 Mar 2.PMID: 38438087
36. Windrich J, Braubach P, Länger F, Dingemann J, Schwerk N, Wetzke M, Renz DM, Zenker M, Schanze D, Kratz CP. RAS-MAPK Pathway Mutations in Congenital Pulmonary Airway Malformations. Am J Respir Crit Care Med. 2024 May 15;209(10):1266-1268. doi: 10.1164/rccm.202311-2163LE.PMID: 38377348
37. Maher TM, Brown KK, Cunningham S, DeBoer EM, Deterding R, Fiorino EK, Gries M, Schwerk N, Warburton D, Young LR, Gahleman M, Voss F, Stock C; InPedILD trial investigators. Estimating the effect of nintedanib on forced vital capacity in children and adolescents with fibrosing interstitial lung disease using a Bayesian dynamic borrowing approach. Pediatr Pulmonol. 2024 Apr;59(4):1038-1046. doi: 10.1002/ppul.26882. Epub 2024 Jan 30.PMID: 38289091
38. Rodriguez Gonzalez C, Schevel H, Hansen G, Schwerk N, Lachmann N. Pulmonary Alveolar Proteinosis and new therapeutic concepts. Klin Padiatr. 2024 Feb;236(2):73-79. doi: 10.1055/a-2233-1243. Epub 2024 Jan 29.PMID: 38286410 Free PMC article.
39. Nickel K, Schütz K, Carlens J, Grewendorf S, Wetzke M, Keil O, Dennhardt N, Rigterink V, Köditz H, Sasse M, Happel C, Beck CE, Schwerk N. Ten-year experience of whole lung lavage in pediatric Pulmonary Alveolar Proteinosis. Klin Padiatr. 2024 Feb;236(2):64-72. doi: 10.1055/a-2194-3467. Epub 2024 Jan 23.PMID: 38262422 Free PMC article.
40. Winter G, Löffelmann T, Chaya S, Kaiser H, Prenzler NK, Warnecke A, Wetzke M, Derlin T, Renz D, Stueber T, Länger F, Schütz K, Schwerk N. Relapsing Polychondritis with Tracheobronchial Involvement: A Detailed Description of Two Pediatric Cases and Review of the Literature. Klin Padiatr. 2024 Feb;236(2):97-105. doi: 10.1055/a-2230-1521. Epub 2024 Jan 15.PMID: 38224687 Free PMC article. Review.

41. Gries M, Gold A, Gothe F, Kaiser H, Kammer B, Kappler M, Krueger-Stollfuss I, Ley-Zaporozhan J, Michel K, Rapp CK, Reu-Hofer S, Rock H, Schams A, Tran NB, Schwerk N. [Kids Lung Registry and Child-EU Project - Progress in Rare and Interstitial Lung Diseases in Childhood Through Collaboration]. *Klin Padiatr.* 2024 Feb;236(2):80-96. doi: 10.1055/a-2214-7090. Epub 2023 Dec 18. PMID: 38109904 German.
42. Jakwerth CA, Weckmann M, Illi S, Charles H, Zissler UM, Oelsner M, Guerth F, Omony J, Nemani SSP, Grychtol R, Dittrich AM, Skevaki C, Foth S, Weber S, Alejandre Alcazar MA, van Koningsbruggen-Rietschel S, Brock R, Blau S, Hansen G, Bahmer T, Rabe KF, Brinkmann F, Kopp MV, Chaker AM, Schaub B, von Mutius E, Schmidt-Weber CB; ALLIANCE Study Group as part of the German Center for Lung Research. 17q21 Variants Disturb Mucosal Host Defense in Childhood Asthma. *Am J Respir Crit Care Med.* 2024 Apr 15;209(8):947-959. doi: 10.1164/rccm.202305-0934OC. PMID: 38064241 Free PMC article.
43. Kamp JC, Neubert L, Schupp JC, Braubach P, Wrede C, Laenger F, Salditt T, Reichmann J, Welte T, Ruhparwar A, Ius F, Schwerk N, Bergmann AK, von Hardenberg S, Gries M, Rapp C, Olsson KM, Fuge J, Park DH, Hooper MM, Jonigk DD, Knudsen L, Kuehnel MP. Multilamellated Basement Membranes in the Capillary Network of Alveolar Capillary Dysplasia. *Am J Pathol.* 2024 Feb;194(2):180-194. doi: 10.1016/j.ajpath.2023.10.012. Epub 2023 Nov 27. PMID: 38029923
44. Konen FF, Möhn N, Witte T, Schefzyk M, Wiestler M, Lovric S, Hufendiek K, Jendretzky KF, Gingele S, Schwenkenbecher P, Sühs KW, Friese MA, Klotz L, Pul R, Pawlitzki M, Hagin D, Kleinschnitz C, Meuth SG, Skripuletz T. Disease-modifying strategies: Targeting protein kinases in multiple sclerosis and other autoimmune disorders. *Autoimmun Rev.* 2025 Mar 26;24(4):103754. doi: 10.1016/j.autrev.2025.103754. Epub 2025 Jan 20. PMID: 39842533.
45. Kaufeld J, Lovric S. Was ist gesichert in der Therapie komplementvermittelter Nierenerkrankungen? [What is proven in the treatment of complement-mediated kidney diseases?]. *Inn Med (Heidelb).* 2024 Dec;65(12):1216-1224. German. doi: 10.1007/s00108-024-01812-1. Epub 2024 Nov 18. PMID: 39557672.
46. Kaufeld JK, Kühne L, Schönermarck U, Bräsen JH, von Kaisenberg C, Beck BB, Erger F, Bergmann C, von Bergwelt-Baildon ANKE, Brinkkötter PT, Völker LA, Menne J. Features of Postpartum Hemorrhage-Associated Thrombotic Microangiopathy and Role of Short-Term Complement Inhibition. *Kidney Int Rep.* 2024 Jan 23;9(4):919-928. doi: 10.1016/j.ekir.2024.01.035. Erratum in: *Kidney Int Rep.* 2024 Aug 06;9(10):3081. doi: 10.1016/j.ekir.2024.08.001. PMID: 38765599; PMCID: PMC11101778.
47. Ye L, Sani SS, Veith Sanches L, Krey LFM, Wegner F, Höllerhage M, Schrader C, Höglinger G, Klietz M. Acute Levodopa Challenge in Atypical Parkinsonism: Comprehensive Analysis of Individual Motor Responses. *Brain Sci.* 2024 Sep 29;14(10):991. doi: 10.3390/brainsci14100991. PMID: 39452005; PMCID: PMC11506334.
48. Veith Sanches L, Greten S, Doll-Lee J, Rogozinski SM, Heine J, Krey L, Ulaganathan S, Jensen I, Höllerhage M, Sani SS, Höglinger GU, Wegner F, Klietz M. SEND-PD in Parkinsonian Syndromes: Results of a Monocentric Cross-Sectional Study. *Neuropsychiatr Dis Treat.* 2024 Oct 1;20:1849-1859. doi: 10.2147/NDT.S474584. PMID: 39372876; PMCID: PMC11453152.
49. Katzdobler S, Nübling G, Klietz M, Fietzek UM, Palleis C, Bernhardt AM, Wegner F, Huber M, Rogozinski S, Schneider LS, Spruth EJ, Beyle A, Vogt IR, Brandt M, Hansen N, Glanz W, Brockmann K, Spottke A, Hoffmann DC, Peters O, Priller J, Wiltfang J, Düzel E, Schneider A, Falkenburger B, Klockgether T, Gasser T, Nuscher B, Haass C, Höglinger G, Levin J. GFAP and NfL as fluid biomarkers for clinical disease severity and disease progression in multiple system atrophy (MSA). *J Neurol.* 2024 Oct;271(10):6991-6999. doi: 10.1007/s00415-024-12647-z. Epub 2024 Sep 10. PMID: 39254698; PMCID: PMC11447157.

50. Mahmoudi R, Greten S, Veith Sanches L, Krey L, Ulaganathan S, Höglinger GU, Heck J, Wegner F, Klietz M. Impact of the Anticholinergic Burden on Disease-Specific Symptoms in Parkinsonian Syndromes. *Brain Sci.* 2024 Aug 11;14(8):805. doi: 10.3390/brainsci14080805. PMID: 39199497; PMCID: PMC11352570.
51. Wilkens I, Stiel S, Bebermeier S, Schrag A, Greten S, Doll-Lee J, Wegner F, Ye L, Heine J, Krey L, Höllerhage M, Süß P, Winkler J, Berg D, Paschen S, Tönges L, Gruber D, Gandor F, Jost WH, Kühn AA, Claus I, Warnecke T, Pedrosa DJ, Eggers C, Trenkwalder C, Classen J, Schwarz J, Pötter-Nerger M, Kassubek J, Schnitzler A, Höglinger GU, Klietz M. A Short Progressive Supranuclear Palsy Quality of Life Scale. *Mov Disord.* 2024 Sep;39(9):1602-1609. doi: 10.1002/mds.29936. Epub 2024 Jul 26. PMID: 39056204.
52. Quattrone A, Franzmeier N, Huppertz HJ, Klietz M, Roemer SN, Boxer AL, Levin J, Höglinger GU; AL-108-231 Investigators, the Tauros MRI Investigators, the PASSPORT Study Group, the DESCRIBE-PSP Group. Magnetic Resonance Imaging Measures to Track Atrophy Progression in Progressive Supranuclear Palsy in Clinical Trials. *Mov Disord.* 2024 Aug;39(8):1329-1342. doi: 10.1002/mds.29866. Epub 2024 Jun 2. PMID: 38825840.
53. Ye L, Greten S, Wegner F, Doll-Lee J, Krey L, Heine J, Gandor F, Vogel A, Berger L, Gruber D, Levin J, Katzdobler S, Peters O, Dashti E, Priller J, Spruth EJ, Kühn AA, Krause P, Spottke A, Schneider A, Beyle A, Kimmich O, Donix M, Haussmann R, Brandt M, Dinter E, Wiltfang J, Schott BH, Zerr I, Bähr M, Buerger K, Janowitz D, Perneczky R, Rauchmann BS, Weidinger E, Düzel E, Glanz W, Teipel S, Kilimann I, Wurster I, Brockmann K, Hoffmann DC, Klockgether T, Krause O, Heck J; PROMESA study group; Höglinger GU, Klietz M. The comorbidity profiles and medication issues of patients with multiple system atrophy: a systematic cross-sectional analysis. *J Neurol.* 2024 May;271(5):2639-2648. doi: 10.1007/s00415-024-12207-5. Epub 2024 Feb 14. PMID: 38353748; PMCID: PMC11055732.
54. Greten S, Wegner F, Jensen I, Krey L, Rogozinski S, Fehring M, Heine J, Doll-Lee J, Pötter-Nerger M, Zeitzschel M, Hagena K, Pedrosa DJ, Eggers C, Bürk K, Trenkwalder C, Claus I, Warnecke T, Süß P, Winkler J, Gruber D, Gandor F, Berg D, Paschen S, Classen J, Pinkhardt EH, Kassubek J, Jost WH, Tönges L, Kühn AA, Schwarz J, Peters O, Dashti E, Priller J, Spruth EJ, Krause P, Spottke A, Schneider A, Beyle A, Kimmich O, Donix M, Haussmann R, Brandt M, Dinter E, Wiltfang J, Schott BH, Zerr I, Bähr M, Buerger K, Janowitz D, Perneczky R, Rauchmann BS, Weidinger E, Levin J, Katzdobler S, Düzel E, Glanz W, Teipel S, Kilimann I, Prudlo J, Gasser T, Brockmann K, Hoffmann DC, Klockgether T, Krause O, Heck J, Höglinger GU, Klietz M. The comorbidity and co-medication profile of patients with progressive supranuclear palsy. *J Neurol.* 2024 Feb;271(2):782-793. doi: 10.1007/s00415-023-12006-4. Epub 2023 Oct 6. PMID: 37803149; PMCID: PMC10827866.
55. Bahlmann-Kroll E, Häckl S, Kramer S, Wulffmeyer VC, Glandorf J, Kaufeld J, Koch A, Hartung D, Schmidt BMW, Schmidt-Ott K, Schmitt R. Empagliflozin in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease (EMPA-PKD): study protocol for a randomised controlled trial. *BMJ Open.* 2024 Dec 15;14(12):e088317. doi: 10.1136/bmjopen-2024-088317. PMID: 39675824; PMCID: PMC11647394.
56. Raina R, Jothi S, Haffner D, Somers M, Filler G, Vasistha P, Chakraborty R, Shapiro R, Randhawa PS, Parekh R, Licht C, Bunchman T, Sethi S, Mangat G, Zaritsky J, Schaefer F, Warady B, Bartosh S, McCulloch M, Alhasan K, Swiatecka-Urban A, Smoyer WE, Chandraker A, Yap HK, Jha V, Bagga A, Radhakrishnan J. Post-transplant recurrence of focal segmental glomerular sclerosis: consensus statements. *Kidney Int.* 2024 Mar;105(3):450-463. doi: 10.1016/j.kint.2023.10.017. Epub 2023 Dec 22. PMID: 38142038.
57. Ivković V, Bajema I, Bruchfeld A, McAdoo S, Kumar A, Klaus R, Kanzelmeyer N, Touzot M, Maalouf G, Jaryal A, Vikrant S, Haffner D, Lange-Sperandio B, Saadoun D, Segelmark M, Kronbichler A. Efficacy and

- Safety of Rituximab in Antiglomerular Basement Membrane Disease. *Kidney Int Rep.* 2024 Dec 31;10(3):743-752. doi: 10.1016/j.ekir.2024.12.026. PMID: 40225363; PMCID: PMC11993202.
58. Gross O, Haffner D, Schaefer F, Weber LT. SGLT2 inhibitors: approved for adults and cats but not for children with CKD. *Nephrol Dial Transplant.* 2024 May 31;39(6):907-909. doi: 10.1093/ndt/gfae029. PMID: 38308509.
59. Stabouli S, Sommer A, Kraft S, Schweer K, Bethe D, Bertholet-Thomas A, Batte S, Ariceta G, Brengmann S, Bacchetta J, Emma F, Levchenko E, Topaloglu R, Willem L, Haffner D, Oh J. Addressing the psychosocial aspects of transition to adult care in patients with cystinosis. *Pediatr Nephrol.* 2024 Oct;39(10):2861-2874. doi: 10.1007/s00467-024-06345-1. Epub 2024 Mar 22. PMID: 38517536; PMCID: PMC11349776.
60. Fox JC, Hahnenstein ST, Hassan F, Grund A, Haffner D, Ziegler WH. Defects of renal tubular homeostasis and cystogenesis in the Pkhd1 knockout. *iScience.* 2024 Mar 11;27(4):109487. doi: 10.1016/j.isci.2024.109487. PMID: 38550996; PMCID: PMC10973142.
61. Klein M, Obermaier M, Mutze H, Wilden SM, Rehberg M, Schlingmann KP, Schmidt D, Metzing O, Hübner A, Richter-Unruh A, Kemper MJ, Weitz M, Wühl E, Jorch N, Patzer L, Freiberg C, Heger S, Ziviknjak M, Schnabel D, Haffner D; German Society for Pediatric Nephrology (GPN) and the German Society for Pediatric and Adolescent Endocrinology and Diabetology (DGPAED). Health-related quality of life of children with X-linked hypophosphatemia in Germany. *Pediatr Nephrol.* 2024 Nov;39(11):3221-3231. doi: 10.1007/s00467-024-06427-0. Epub 2024 Jun 25. PMID: 38914781; PMCID: PMC11413074.
62. Pott V, Tietze H, Kanzelmeyer N, von der Born J, Baumann U, Mindermann C, Suhlrie A, Drube J, Melk A, Das AM, Schnabel D, Haffner D, Leifheit-Nestler M. LMS-Based Pediatric Reference Values for Parameters of Phosphate Homeostasis in the HARP Cohort. *J Clin Endocrinol Metab.* 2024 Feb 20;109(3):668-679. doi: 10.1210/clinem/dgad597. PMID: 37850343.
63. Bernardor J, Flammier S, Zagozdzon I, Lalayannis AD, Koster-Kamphuis L, Verrina E, Dorresteijn E, Guzzo I, Haffner D, Shroff R, Schmitt CP, Bacchetta J. Safety and Efficacy of Cinacalcet in Children Aged Under 3 Years on Maintenance Dialysis. *Kidney Int Rep.* 2024 May 7;9(7):2096-2109. doi: 10.1016/j.ekir.2024.04.061. PMID: 39081774; PMCID: PMC11284406.
64. Brunkhorst L, Terhardt M, Bulitta B, Gutting M, Janzen N, Haffner D, Kanzelmeyer N. Dried Blood Spot Sampling for Monitoring Children With Immune-Mediated Glomerulopathies and After Kidney Transplantation. *Kidney Int Rep.* 2024 Aug 10;9(11):3236-3249. doi: 10.1016/j.ekir.2024.08.012. Erratum in: *Kidney Int Rep.* 2025 May 04;10(7):2494-2495. doi: 10.1016/j.ekir.2025.05.002. PMID: 39534197; PMCID: PMC11551135.
65. Tasic V, Edvardsson VO, Preka E, Prikhodina L, Stefanidis CJ, Topaloglu R, Shtiza D, Sarkissian A, Mueller-Sacherer T, Fataliyeva R, Kazyra I, Levchenko E, Pokrajac D, Roussinov D, Milošević D, Elia A, Seeman T, Faerch M, Vainumae I, Kataja J, Tsimaratos M, Rtskhiladze I, Hoyer PF, Reusz G, Awan A, Lotan D, Peruzzi L, Nigmatullina N, Beishebaeva N, Jeruma E, Jankauskiene A, Niel O, Said-Conti V, Ciuntu A, Pavićević S, Oosterveld M, Bjerre A, Tkaczyk M, Teixeira A, Lungu AC, Tsygın A, Stojanović V, Podracka L, Kersnik Levert T, Espino-Hernández M, Brandström P, Sparta G, Alpay H, Ivanov D, Dudley J, Khamzaev K, Haffner D, Ehrich J. Diversity of kidney care referral pathways in national child health systems of 48 European countries. *Front Pediatr.* 2024 Jan 16;12:1327422. doi: 10.3389/fped.2024.1327422. PMID: 38292210; PMCID: PMC10825019.
66. Ehrich J, Tasic V, Edvardsson VO, Preka E, Prikhodina L, Stefanidis CJ, Topaloglu R, Shtiza D, Sarkissian A, Mueller-Sacherer T, Fataliyeva R, Kazyra I, Levchenko E, Pokrajac D, Roussinov D, Milošević D

- D, Elia A, Seeman T, Faerch M, Vainumae I, Kataja J, Tsimaratos M, Rtskhiladze I, Hoyer PF, Reusz G, Awan A, Lotan D, Peruzzi L, Nigmatullina N, Beishebaeva N, Jeruma E, Jankauskiene A, Niel O, Said-Conti V, Ciuntu A, Pavićević S, Oosterveld M, Bjerre A, Tkaczyk M, Teixeira A, Lungu AC, Tsygın A, Stojanović V, Podracka L, Levart TK, Espino-Hernández M, Brandström P, Sparta G, Alpay H, Ivanov D, Dudley J, Khamzaev K, Haffner D. Achievements, priorities and strategies in pediatric nephrology in Europe: need for unifying approaches or acceptance of differences? *Front Pediatr.* 2024 Dec 20;12:1458003. doi: 10.3389/fped.2024.1458003. PMID: 39759883; PMCID: PMC11695125.
67. Boot AM, Ariceta G, Beck-Nielsen SS, Brandi ML, Briot K, Collantes CL, Giannini S, Haffner D, Keen R, Levchenko E, Mughal MZ, Mäkitie O, Nilsson O, Schnabel D, Tripto-Shkolnik L, Zillikens MC, Liu J, Tudor A, Emma F. Real-world non-interventional post-authorization safety study of long-term use of burosomab in children and adolescents with X-linked hypophosphatemia: first interim analysis. *Ther Adv Chronic Dis.* 2024 May 18;15:20406223241247643. doi: 10.1177/20406223241247643. PMID: 38764445; PMCID: PMC11102685.
68. Anderson CE, Tuokkola J, Qizalbash L, Harmer M, Nelms CL, Stabouli S, Toole B, Polderman N, Desloovere A, Renken-Terhaerd J, Vega MRW, Snauwaert E, Walle JV, Haffner D, Paglialonga F, Shroff R, Shaw V, Greenbaum LA, Warady BA. Assessment and management of vitamin status in children with CKD stages 2-5, on dialysis and post-transplantation: clinical practice points from the Pediatric Renal Nutrition Taskforce. *Pediatr Nephrol.* 2024 Oct;39(10):3103-3124. doi: 10.1007/s00467-024-06303-x. Epub 2024 Apr 4. PMID: 38570350; PMCID: PMC11349803.
69. Tietze H, Pott V, Kanzelmeyer N, Memaran N, Baumann U, Mindermann C, Suhlrie A, Drube J, Melk A, Das AM, Schnabel D, Haffner D, Leifheit-Nestler M. LMS-based continuous pediatric reference values for soluble receptor activator of nuclear factor kappa B ligand (sRANKL) and osteoprotegerin (OPG) in the HARP cohort. *Osteoporos Int.* 2024 Mar;35(3):533-542. doi: 10.1007/s00198-023-06959-5. Epub 2023 Nov 9. PMID: 37940696; PMCID: PMC10866762.
70. Brügelmann M, Müller S, Bohlen AV, Hohenfellner K, Büscher A, Kemper MJ, Fröde K, Kanzelmeyer N, Oh J, Billing H, Gellermann J, Müller D, Weber LT, Acham-Roschitz B, Arbeiter K, Tönshoff B, Hagenberg M, Žebec MS, Haffner D, Zivcnjak M. Morphological changes and their associations with clinical parameters in children with nephropathic cystinosis and chronic kidney disease prior to kidney replacement therapy over 25 years. *Pediatr Nephrol.* 2024 Oct;39(10):3067-3077. doi: 10.1007/s00467-024-06421-6. Epub 2024 Jun 8. PMID: 38850407; PMCID: PMC11349855.
71. Kühne L, Knöbl P, Eller K, Thaler J, Sperr WR, Gleixner K, Osterholt T, Kaufeld J, Menne J, Buxhofer-Ausch V, Mühlfeld A, Seelow E, Schreiber A, Todorova P, Cukoski S, Jabs WJ, Özcan F, Gäckler A, Schönfelder K, Seibert FS, Westhoff T, Schwenger V, Eichenauer DA, Völker LA, Brinkkötter PT. Management of immune thrombotic thrombocytopenic purpura without therapeutic plasma exchange. *Blood.* 2024 Oct 3;144(14):1486-1495. doi: 10.1182/blood.2023023780. PMID: 38838300.
72. Lenders M, Nowak A, Cybulla M, Kaufeld J, Köhn AF, Muschol NM, Kurschat C, Brand E. Impact of enzyme replacement therapy on clinical manifestations in females with Fabry disease. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Dec 27;19(1):490. doi: 10.1186/s13023-024-03503-4. PMID: 39731156; PMCID: PMC11673826.
73. Schönfelder K, Kühne L, Schulte-Kemna L, Kaufeld J, Rohn H, Kribben A, Schröppel B, Brinkkötter PT, Gäckler A. Clinical efficacy and safety of switching from eculizumab to ravulizumab in adult patients with aHUS- real-world data. *BMC Nephrol.* 2024 Jun 19;25(1):202. doi: 10.1186/s12882-024-03638-3. PMID: 38898427; PMCID: PMC11188157.
74. Kaufeld JK, Schönermarck U, Kühne L, Bräsen JH, von Kaisenberg C, Beck BB, Erger F, Bergmann C, von Bergwelt-Baildon A, Brinkkötter PT, Menne J, Völker LA. Challenges and Considerations in Managing

Thrombotic Microangiopathy and Disseminated Intravascular Coagulation in Postpartum Hemorrhage. Kidney Int Rep. 2024 May 24;9(7):2307-2308. doi: 10.1016/j.ekir.2024.05.021. PMID: 39081748; PMCID: PMC11284414.

75. Hinze C, Lovric S, Halloran PF, Barasch J, Schmidt-Ott KM. Epithelial cell states associated with kidney and allograft injury. Nat Rev Nephrol. 2024 Jul;20(7):447-459. doi: 10.1038/s41581-024-00834-0. Epub 2024 Apr 17. PMID: 38632381; PMCID: PMC11660082.

### i) Klinische Studien und Register

Neben dem zunehmenden Ausbau der direkten Versorgungsangebote (Fallkonferenzen, ambulante Versorgung) und der stetig wachsenden Vernetzung und Bildung von Registern, führt auch die kontinuierliche Forschung dazu, dass nicht diagnostizierte Fälle gelöst und Patient\*innen geholfen werden kann.

Vor allem B-Zentren, die eine Anbindung von Patient\*innen mit seltenen Erkrankungen sowie deren kontinuierliche Betreuung und Therapie gewährleisten, sind an einer Vielzahl von klinischen Studien beteiligt, vgl. im Folgenden eine beispielhafte Auflistung. Das A-Zentrum unterstützt dabei, Forschungsverbünde zu initiieren und wirkt selbst an der Durchführung klinischer Studien mit (vgl. Kapitel 1c) Netzwerkpartner des ZSE, Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben).

Folgende Tabelle listet eine Auswahl klinischer Studien unter Beteiligung der MHH B-Zentren auf:

Bezeichnung
GENERATE BOOST (EudraCT: 2019-001423-12)
FIONA (NCT05196035; Eudra-CT: 2021-002071-19)
Eudra CT 2020-003918-12, TAK-743-4006, TAK-743-4007
TRAMmoniTTR, ALN-TTR02-013 ConTTribute
Prospective registry of empiric quinidine therapy for asymptomatic Brugada syndrome
Laufende AMG-Studien im Indikationsgebiet cystische Fibrose
DAZALS, LIPCAL-2, ATLAS
Pulmonale Hypertonie: diverse Studien, alle Phasen, Moonbeam/Sotatercept im Kindesalter
Go-PEG(Universitätsklinik Münster), Follow-Me Register (Amicus)
Laufende AMG-Studien im Indikationsgebiet cystische Fibrose, VX21-445-124/-125; VX20-121-102/-104
Einschluss von Patient:innen in Datenbank der ExomAG (Datenbank i.R. des Selektivvertrags für Seltene Erkrankungen) sowie im Rahmen des Modellvorhabens Genommedizin
INFORM2 NivEnt; Molekulare Neuropathologie 2.0
Lysin reduced diet for patients with PD

BO42353 Studie
Hydroxychloroquine (HCQ) in Pediatric Interstitial Lung Disease (ILD) (HCQ-chILD-EU), NCT02615938; InPedILD, NCT04093024
CLEAN-PCD, HELP-PCD, AIRTIVITY, ASPEN etc.
Alkaptonurie: Nationale Querschnittsstudie
NCT05213624; NCT05183646; NCT06500702; Action3 (Dimerix), Umbrella_ACT_Result
<a href="https://ccc-studien.mh-hannover.de/liste">https://ccc-studien.mh-hannover.de/liste</a>

Aufgrund der kleinen Fallzahlen der seltenen Erkrankungen bilden die gebündelte Erfassung von Daten und Biomaterialien in Form von Registern und Biobanken eine wichtige Grundlage für zukünftige Forschungsarbeiten und letztendlich eine verbesserte Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Unter strenger Einhaltung der gesetzlichen Vorschriften zum Datenschutz und geltenden Standards werden in Abhängigkeit der Krankheit(sgruppe) verschiedene Daten gesammelt. Es sind zwei ZSE-Register im MHH A-Zentrum etabliert.

Die folgende Auflistung gibt einen Überblick über die Register der MHH B-Zentren:

Bezeichnung
Neuromyelitis optica Studiengruppe (NEMOS) <a href="https://nemos-net.de/">https://nemos-net.de/</a>
German Network for Research on autoimmune Encephalitis (GENERATE) <a href="https://generate-net.de/">https://generate-net.de/</a>
ESID Register ( <a href="https://esid.org/Working-Parties/Registry-Working-Party/ESID-Registry">https://esid.org/Working-Parties/Registry-Working-Party/ESID-Registry</a> ) über Patientenselbsthilfe dsai e.V. ( <a href="https://www.dsai.de">https://www.dsai.de</a> )
Biker-Register
ERKReg, nationales XLH Register der GPN/DGKED, Neocyst, ARPKD Register
Deutschlandweites Register für Peripartale Kardiomyopathie
Mukoviszidoseregister ( <a href="https://mukoviszidose-register.de">https://mukoviszidose-register.de</a> ) über Patientenselbsthilfe Mukoviszidose e.V. ( <a href="https://www.muko.info">https://www.muko.info</a> )
MND-Net (Deutsches Netzwerk für Motoneuronerkrankungen); SMARTCARE
BREATH/DZL, COMPERA, ICA, Eigene Filemaker-Datenbank für pulmonale Hypertonie und hereditäre hämorrhagische Teleangiaktasie
MND-Net/ SMARTCARE Register
EWOG-MDS, EU-RHAB Register, HIT-LOGGIC-Register, Konsortium familiärer Brust- und Eierstockkrebs, KPS-Register (Register für genetische Krebsprädisposition)
PDE Registry für Patienten mit Pyridoxin-abhängigen Epilepsien, ILAE Genomics Registry
M11 Register aHUS, German TTP study group
ERN-Lung, ERN-Transplant Child, Kinderlungenregister Deutsches Zentrum für Lungenforschung
Muko.Web über Mukoviszidose e.v., in house Filemaker
Internationales PCD-Register
SmartCare Register, INTEGRATE ATMP Register; MetabERN-Register

ERNICA
FOrMe Köln, Hamburger Glomerulonephritis Register
HATCH-P