

Qualitätsbericht 2021/2022

**Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE)
der
Medizinischen Hochschule Hannover (MHH)**

Inhaltsverzeichnis

1. Aufgabe des ZSE
2. Struktur und Organisation
3. Patientenpfad und Kontakt
4. Fallkonferenzen und ZSE Board
5. ZSE Ambulanz und Modellsprechstunde
6. Öffentlichkeitsarbeit
7. Vernetzung
8. Register
9. Klinische Studien
10. Fachvorträge und Publikationen

1. Aufgabe des ZSE

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 5 von 10.000 Menschen davon betroffen sind. Zusammengenommen muss allerdings davon ausgegangen werden, dass allein in der Bundesrepublik Deutschland etwa 4 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 Arztbesuchen 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.

2. Struktur und Organisation

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) wurde 2011 als Teil des Instituts für Humangenetik der Medizinischen Hochschule Hannover gegründet und ist seit 2018 eine eigenständige Abteilung. Dem übergeordneten A-Zentrum sind aktuell 35 B-Zentren angeschlossen (Abb. 1 u. 2).

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) teil und drei Deutschen Referenznetzwerken.

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. 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.

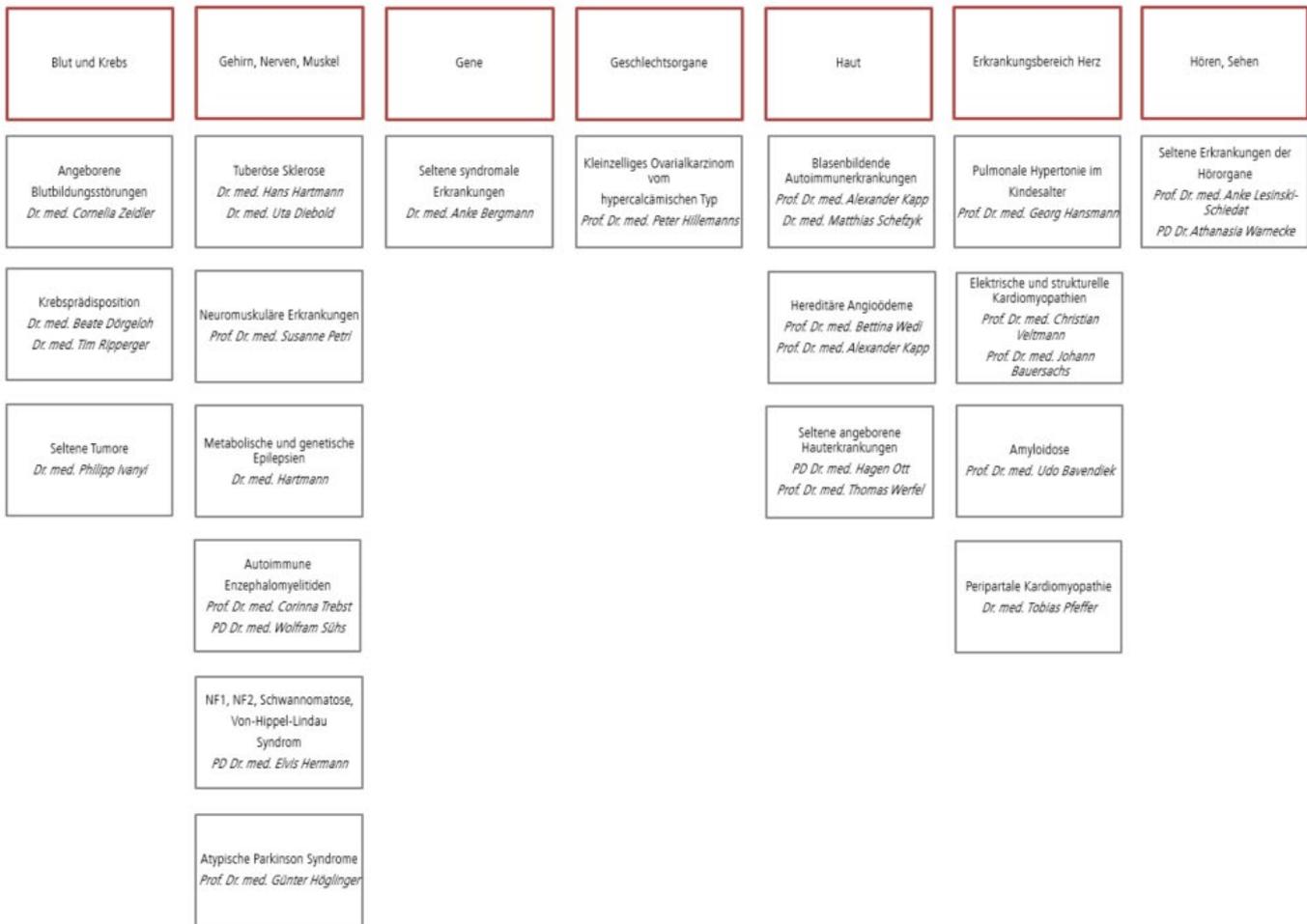


Abbildung 1: Organigramm B-Zentren Teil 1

Um eine professionelle Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen gewährleisten zu können, verfügen die Fachzentrumsleitungen sämtlicher B-Zentren auf ihrem jeweiligen Gebiet über eine herausragende 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 der Patient*innen erfolgt durch interdisziplinäre und multiprofessionelle 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 eine zielgerichtete zügige Diagnosefindung nicht nur ausschlaggebend für eine adäquate medizinische Versorgung, 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 12 B-Zentren beteiligt ist.

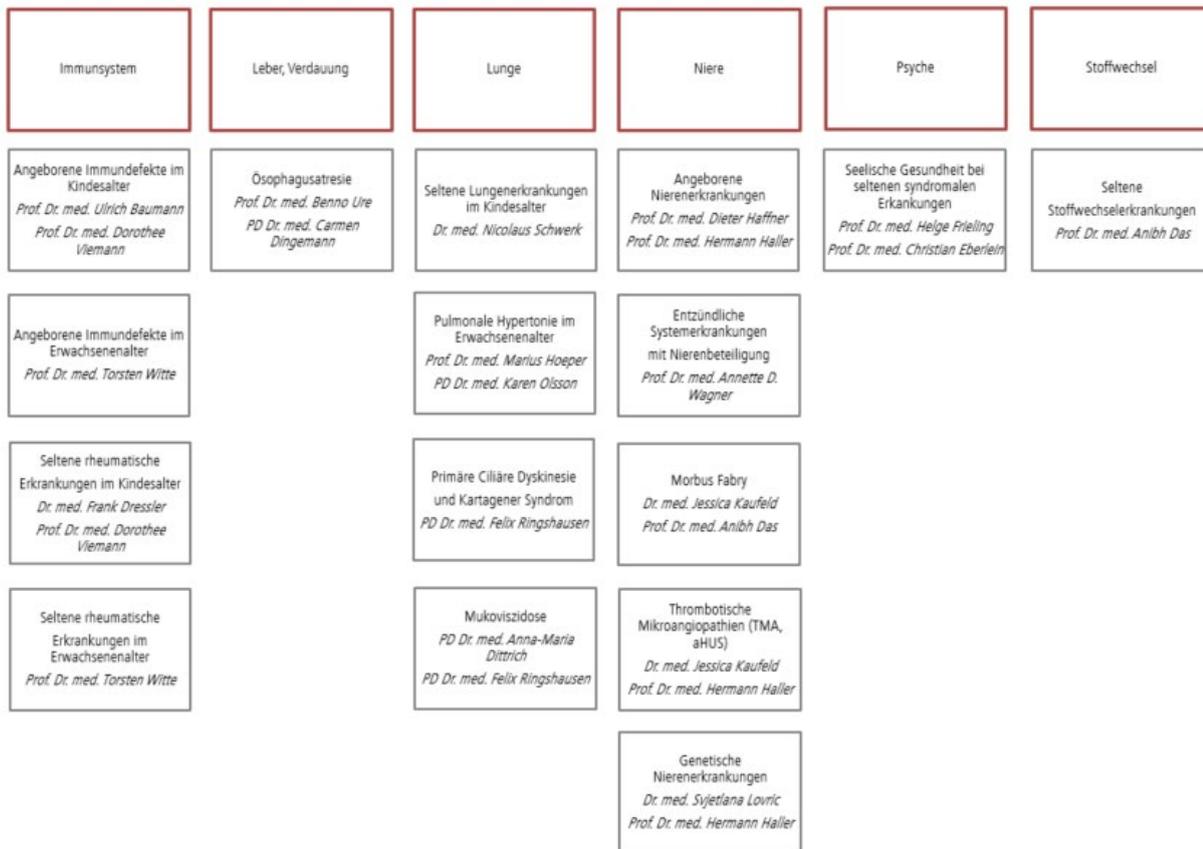


Abbildung 2: Organigramm B-Zentren Teil 2

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 der Fallvorstellung im ‚ZSE Board‘ und ein positives Votum der multidisziplinären Fallkonferenz vorausgesetzt ab dem 3. Quartal 2022 die Option einer kostendeckenden Whole genome-Diagnostik.

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. Hierzu 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 Organisationsstruktur, Verantwortlichkeiten, Zuständigkeiten und Entscheidungskompetenzen
- interne Audits mit dem zentralen Qualitätsmanagement zu allen obenstehenden Punkten
- Auflistung der im ZSE geltenden SOPs: Checkliste Anmeldung ZSE, Einverständniserklärung ZSE ohne FB, Konzept Wissensmanagement ZSE, Mitgliederliste des Zentrum für Seltene Erkrankungen 2020 bis 2022, 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

3. Patientenpfad und Kontakt

Das ZSE der MHH hat einen strukturierten Versorgungspfad für Patient*innen mit seltenen Erkrankungen oder unklaren Diagnosen entwickelt, der zentrumsübergreifend in SOPs schriftlich fixiert ist. Die Organisation der Prozesse erfolgt patientenorientiert gemäß der im Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAMSE) festgelegten Kriterien:

- krankheitsübergreifend in den Zentren für Seltene Erkrankungen (A-Zentren) und
- für definierte Indikatoridiagnosen in den integrierten und kooperierenden spezialisierten Fachzentren (B-Zentren) entlang des Patientenpfades

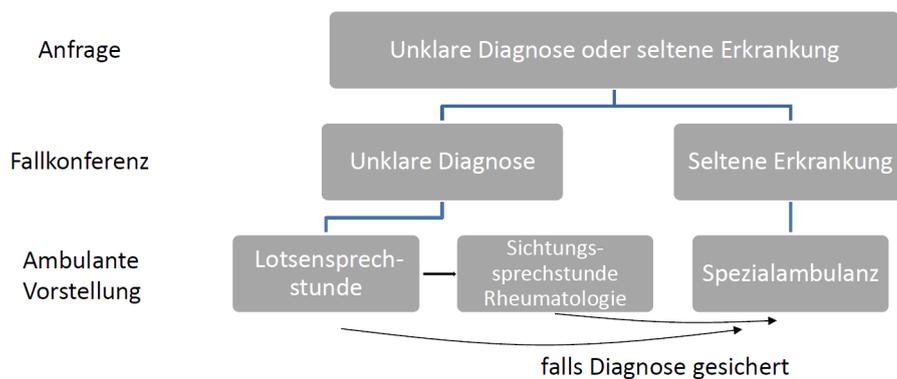


Abbildung 3: Patientenpfad ZSE A-Zentrum

Patient*innen mit seltenen Erkrankungen durchlaufen nicht selten eine „Odyssee“ aus wiederkehrenden Arztbesuchen verschiedener Fachrichtungen bis zur korrekten Diagnose, die häufig erst nach vielen Jahren gestellt werden kann. Durch eine Optimierung der Patientenpfade können daher neben einer Verbesserung der Versorgung in vielen Fällen medizinische Ressourcen gebündelt und somit insgesamt geschont werden. Dies verdeutlicht noch einmal die Relevanz einer intensiven sektorenübergreifenden Zusammenarbeit, deren primäres Ziel die konkrete Verbesserung der Lebensqualität von Patient*innen bleibt, denen oft erst durch eine zielgerichtete Diagnostik und Diagnosesicherung der Zugang zu einer adäquaten Therapie ermöglicht werden kann.

Trotz hochgradiger interdisziplinärer Vernetzung und modernsten Untersuchungsmethoden (z. B. Genomsequenzierung) gelingt es bei einem nicht unerheblichen Teil der Patient*innen nach wie vor nicht, die passende Diagnose zu finden.

Auch 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, wobei in den Jahren 2020 und 2021 Pandemie-bedingt Anfragen abgelehnt werden mussten. Das zeigt wie groß zum einen der Bedarf an einer umfassenden Versorgung und zum anderen die Herausforderung in medizinisch-therapeutischer und auch ökonomischer Hinsicht ist.

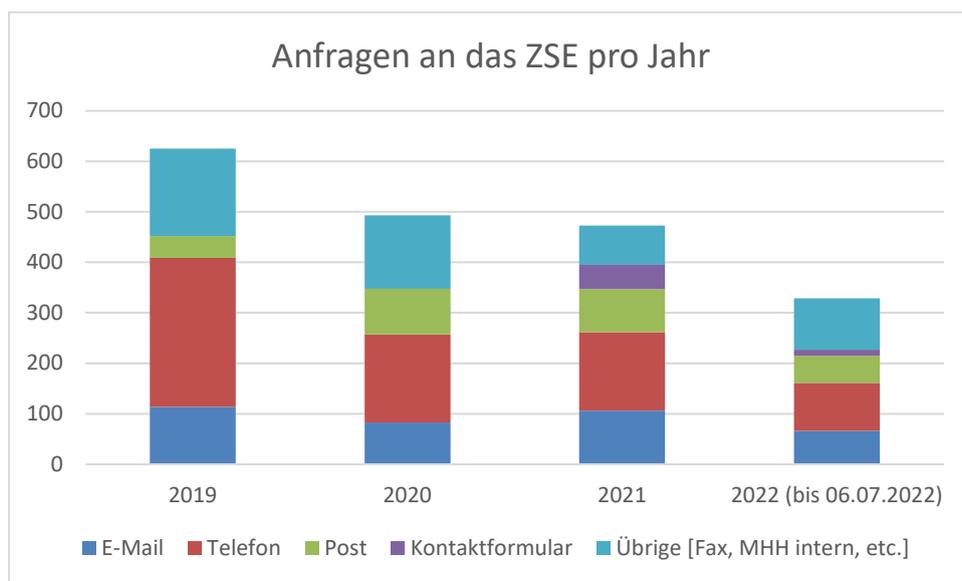


Abbildung 4: Übersicht Anfragen ZSE von 2019 bis Juli 2022, gruppiert nach Kontaktweg

Die Zahl der Anfragen an das ZSE der MHH war in den letzten Jahren konstant sehr hoch. In den Jahren 2020 und 2021 musste zeitweise die Annahme weiterer Fälle abgelehnt werden, da die pandemiebedingten Einschränkungen und Umstellungen den Arbeits- und Zeitaufwand erhöht haben.

Die Auswertung gibt außerdem Auskunft darüber, auf welchem Wege uns die Anfragen erreicht haben. Neben den telefonischen Sprechzeiten (bis Ende 2021 dreimal wöchentlich zwei Stunden, seit Anfang 2022 zweimal wöchentlich zwei Stunden), kann man das ZSE der MHH per E-Mail, Fax, Kontaktformular, Briefsendung und auch (intern) über persönlichen Kontakt ansprechen. Die Kontaktformulare auf der Internetseite stehen seit der Umstellung der gesamten MHH Webseite seit 2021 zur Verfügung.

4. Fallkonferenzen und ZSE Board

In unseren Augen 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, Facharzt*innen, externen Krankenhäusern und von Kolleg*innen innerhalb des Klinikums. Eine Vorstellung eines Falls in der Konferenz durch die behandelnden externen Kolleg*innen ist möglich.

Nach intensiver Fallvorbereitung durch die/den ZSE Lotsin/Lotsen (oder den ärztlich Behandelnden) werden in mindestens 50 Fallkonferenzen pro Jahr durchschnittlich sechs Fälle à zehn Minuten 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 Fokusbeiträge zu gezielt ausgewählten seltenen Erkrankungen oder Erkrankungsgruppen präsentiert werden.

5. ZSE Ambulanz und Modellsprechstunde

In einigen Fällen kann nach Vorstellung eines Patienten in der Fallkonferenz keine konkrete Verdachtsdiagnose gestellt werden, es besteht jedoch aufgrund der Vorbefunde die Vermutung, dass eine noch unerkannte Diagnose besteht. In der ZSE-eigenen Sprechstunde für unklare Diagnosen, die im A-Zentrum angesiedelt ist, erfolgen eine ausführliche Anamnese, eine klinische Untersuchung sowie die Durchführung von Laboruntersuchungen und weiteren technischen Untersuchungen. Als Besonderheit verglichen mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen ist anzumerken, dass ZSE Patient*innen mit initial unklarer Diagnose - neben der im A-Zentrum organisierten Sprechstunde - in Abhängigkeit von den Beschwerden auch in einer ZSE Spezialambulanz (Modell-/Sichtungssprechstunde) für immunologisch-rheumatologische Fragestellungen gesehen werden.

Hintergrund ist, dass Auswertungen in den Jahren 2018/19 ergeben haben, dass unklare Erkrankungen des rheumatologischen Formenkreises einen nicht unerheblichen Teil der Anfragen an das ZSE ausmachen und eine entsprechende Diagnostik daher häufig auch für im weiteren Verlauf involvierte B-Zentren/Behandler relevant ist.

6. Vernetzung

Eine große Herausforderung bei der Erkennung seltener Erkrankungen ist es, im Rahmen der differentialdiagnostischen Abklärung an diese zu denken. Hierfür ist ein hohes Maß an Expertenwissen gebündelt mit der Erfahrung in der Erkennung seltener Krankheitsbilder erforderlich. Um eine zielgerichtete Patient*innenversorgung sicherstellen zu können, ist daher eine engmaschige fachübergreifende Vernetzung obligat – sowohl innerhalb der MHH als auch zentrumsübergreifend, sowohl mit weiteren ZSEs als auch mit anderen Krankenhäusern oder Fachzentren. Aufgabe des A-Zentrums des ZSEs der MHH 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.

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. Ab 2022 werden auch Fallkonsultationen über Konsil-SE stattfinden.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen der Medizinischen Hochschule Hannover engagiert sich in folgenden Netzwerken/Projekten:

- **AG-ZSE:** Arbeitsgemeinschaft aller deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen
- **NAMSE:** Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
- **ZSE Lotsenschulungen / Lotsentreffen**
- **Deutsche Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen (DRN):**
 - dERNICA Ösophagus-Bauchwand-Net
 - DRN Haut

- EpiCARE
- Hepatorenale Tyrosinämie
- Versorgungernetzwerk Gallengangsatresie
- Versorgungernetzwerk für erbliche Tumorerkrankungen
- **Europäische Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen (ENR):**
 - ERKNet
 - ERN TRANSPLANT-CHILD
 - MetabERN
 - ERNICA
 - GENTURIS
- **ZSE-DUO:** Innovationsfonds-gefördertes Versorgungsforschungsprojekt zur Verbesserung der psychiatrisch-psychosomatischen Versorgung von Menschen mit unklaren Diagnosen und seltenen Erkrankungen (teilnehmende Zentren für Seltene Erkrankungen: Aachen, Bochum, Frankfurt, Hannover, Magdeburg, Mainz, Münster, Regensburg, Tübingen, Ulm und Würzburg)

7. Öffentlichkeitsarbeit

Um das Thema „Seltene Erkrankungen“ in der Öffentlichkeit sichtbarer zu machen und Kontakte zwischen Ratsuchenden, Patientenorganisationen und Spezialist*innen zu vermitteln, beteiligt sich das ZSE der MHH regelmäßig an Informationsveranstaltungen für Betroffene und Angehörige. Hier ist insbesondere das jährlich zum Tag der Seltenen Erkrankungen am 28./29. Februar stattfindende und vom ZSE (in der Vergangenheit in Kooperation mit Orphanet Deutschland) organisierte „Rare Disease Day Symposium“ der MHH zu nennen. Im Rahmen dieser öffentlichen Veranstaltung, die bedingt durch die COVID-19-Pandemie in den Jahren 2020-2022 leider ausfallen musste, werden spezifische seltene Krankheitsbilder, die Arbeit von Selbsthilfegruppen und aktuelle wissenschaftliche Ergebnisse vorgestellt. Das ZSE gestaltet darüber hinaus regelmäßig Beiträge im Rahmen der Patientenuniversität der MHH, die als Online-Expertenvorträge veröffentlicht werden. Beiträge über seltene Erkrankungen werden zudem über die Pressestelle der MHH in analogen und digitalen Medien publiziert. Eine Übersicht der Fachvorträge ist im Kapitel 10, Fachvorträge und Publikationen, aufgelistet.

8. Register

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.

Die folgende Auflistung gibt einen Überblick über die Register der MHH B-Zentren. Die Einführung eines Registers für unklare Diagnosen im A-Zentrum ist in Planung.

Folgender Abschnitt listet die Register der MHH B-Zentren auf:

| B-Zentrum | Register Ja/Nein | Bezeichnung |
|---|-----------------------------|---|
| Angeborene Nierenerkrankungen | Ja | ERKNet register, Lupus nephritis register, XLH register, Neocyst register |
| Atypische Parkinson Syndrome | Ja | Koordination der nationalen Register für Patienten mit Progressiver Supranukleärer Blickparese (PSP) und Corticobasalem Syndrom |
| Autoimmune Enzephalomyelitiden | Ja | Neuromyelitis optica Studiengruppe (NEMOS) German Network for Research on autoimmune halitis (GENERATE) Encep |
| Elektrische und strukturelle Kardiomyopathien | Ja | Nationales Register |
| Krebsprädisposition | Ja | KPS-Register (Register für genetische Krebsprädisposition: www.krebspraedisposition.de), EWOG-MDS |
| Morbus Fabry | Ja | u.a. https://www.fabryfollowmregistry.com/ |
| Mukoviszidose (Cystische Fibrose) | Ja | https://mukoviszidose-register.de/ |
| Neuromuskuläre Erkrankungen | Ja | Teilnahme am MND-Net- Register (Deutsches Netzwerk für Motoneuronerkrankungen) |
| Primäre Ciliäre Dyskinesie (PCD) und Kartagener Syndrom | Ja | Deutsches Bronchiektasen- Register; europäisches Bronchiektasen-Register; internationales PCD-Register |

| | | |
|----------------------------------|----|--|
| Pulmonale Hypertonie | Ja | Eigene Filemaker-Datenbank, BREATH/DZL, COMPERA, ICA |
| Seltene Stoffwechselerkrankungen | Ja | Metab ERN |

9. Klinische Studien

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 wird sich bei einigen zukünftigen Studien auch direkt beteiligen.

| B-Zentrum | Bezeichnung |
|-----------------------------------|--|
| Angeborene Nierenerkrankungen | verschiedene Studien z.B. dRTA-Behandlung, |
| Atypische Parkinson Syndrome | Oxalose Behandlung |
| Autoimmune Enzephalomyelitiden | ProPSP Studie (multi-zentrische Beobachtungsstudie für PSP und CBS) |
| Hereditäre Angioödeme | DESCRIBE PSP: (multi-zentrische Beobachtungsstudie für PSP und CBS) |
| Krebsprädisposition | NCT04185415: A Study to Test the Safety and Tolerability of UCB0107 in Study Participants With Progressive Supranuclear Palsy (PSP). |
| Morbus Fabry | NCT03952806: Study of BHV-3241 in Subjects |
| Mukoviszidose (Cystische Fibrose) | With Multiple System Atrophy |
| Neuromuskuläre Erkrankungen | https://nemos-net.de/ https://generate-net.de/ |

10. Fachvorträge und Publikationen

Sowohl aus dem A- als auch aus dem B-Zentrum heraus werden regelmäßig im Rahmen von Fortbildungen, Kongressen etc. Vorträge zum Thema seltene Erkrankungen gehalten. Ebenso die Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren, wenn möglich in Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe, ist ein wichtiger Beitrag des ZSE zur Entwicklung von Diagnostik- und Therapiestandards für seltene Erkrankungen.

- **Fachvorträge**

Mitglieder des Zentrums für Seltene Erkrankungen halten regelmäßige Fachvorträge im Rahmen von Fachkongressen und Fortbildungsveranstaltungen für Ärzte, Patienten und Selbsthilfegruppen zu seltenen Erkrankungen

Ausgewählte Beispiele:

- Im Rahmen der nicht-virtuellen Fallkonferenzen, laden wir zu mehreren Fokusvorträgen pro Jahr ein: 2021 – Morbus Fabry, Immundefekte, pädiatrische Hämatologie, Tumorprädisposition. 2022 – cholestatische Leberkrankheiten, seltene Lebererkrankungen
- Patientenuniversität: Vortrag „Unerkannte Diagnose – ist es immer eine seltene Erkrankung?“ 09.11.2021
- Amyloidoseforum Niedersachsen 19.02.2022
- Seltene Erkrankungen – neue diagnostische und therapeutische Strategien 12.03.2022
- Lotsentreffen ZSE 08.07.2022

- Leitlinien

| |
|--|
| <p>Höglinger GU, Respondek G, Stamelou M, Kurz C, Josephs KA, Lang AE, Mollenhauer B, Müller U, Nilsson C, Whitwell JL, Arzberger T, Englund E, Gelpi E, Giese A, Irwin DJ, Meissner WG, Pantelyat A, Rajput A, van Swieten JC, Troakes C, Antonini A, Bhatia KP, Bordelon Y, Compta Y, Corvol JC, Colosimo C, Dickson DW, Dodel R, Ferguson L, Grossman M, Kassubek J, Krismer F, Levin J, Lorenzl S, Morris HR, Nestor P, Oertel WH, Poewe W, Rabinovici G, Rowe JB, Schellenberg GD, Seppi K, van Eimeren T, Wenning GK, Boxer AL, Golbe LI, Litvan I; Movement Disorder Society-endorsed PSP Study Group. Clinical diagnosis of progressive supranuclear palsy: The movement disorder society criteria. <i>Mov Disord.</i> 2017 Jun;32(6):853-864. doi: 10.1002/mds.26987. Epub 2017 May 3. PMID: 28467028; PMCID: PMC5516529.</p> |
| <p>Federführung bei der Erstellung der S2k-Leitlinie Parkinson-Syndrome der Deutschen Gesellschaft für Neurologie.</p> |
| <p>Trautmann A, Vivarelli M, Samuel S, Gipson D, Sinha A, Schaefer F, Hui NK, Boyer O, Saleem MA, Feltran L, Müller-Deile J, Becker JU, Cano F, Xu H, Lim YN, Smoyer W, Anochie I, Nakanishi K, Hodson E, Haffner D; International Pediatric Nephrology Association. IPNA clinical practice recommendations for the diagnosis and management of children with steroid-resistant nephrotic syndrome. <i>Pediatr Nephrol.</i> 2020 Aug;35(8):1529-1561. doi: 10.1007/s00467-020-04519-1. Epub 2020 May 7. PMID: 32382828; PMCID: PMC7316686.</p> |
| <p>Boyer O, Schaefer F, Haffner D, Bockenauer D, Hölttä T, Bérody S, Webb H, Heselden M, Lipska-Zie Tkiewicz BS, Ozaltin F, Levtchenko E, Vivarelli M. Management of congenital nephrotic syndrome: consensus recommendations of the ERKNet-ESPN Working Group. <i>Nat Rev Nephrol.</i> 2021 Apr;17(4):277-289. doi: 10.1038/s41581-020-00384-1. Epub 2021 Jan 29. Erratum in: <i>Nat Rev Nephrol.</i> 2021 Jun;17(6):434. PMID: 33514942; PMCID: PMC8128706.</p> |
| <p>Drube J, Wan M, Bonthuis M, Wühl E, Bacchetta J, Santos F, Grenda R, Edefonti A, Harambat J, Shroff R, Tönshoff B, Haffner D; European Society for Paediatric Nephrology Chronic Kidney Disease Mineral and Bone Disorders, Dialysis, and Transplantation Working Groups. Clinical practice recommendations for growth hormone treatment in children with chronic kidney disease. <i>Nat Rev Nephrol.</i> 2019 Sep;15(9):577-589. doi: 10.1038/s41581-019-0161-4. Epub 2019 Jun 13. PMID: 31197263; PMCID: PMC7136166.</p> |
| <p>Shaw V, Polderman N, Renken-Terhaerd J, Paglialonga F, Oosterveld M, Tuokkola J, Anderson C, Desloovere A, Greenbaum L, Haffner D, Nelms C, Qizalbash L, Vande Walle J, Warady B, Shroff R, Rees L. Energy and protein requirements for children with CKD stages 2-5 and on dialysis-clinical practice recommendations from the Pediatric Renal Nutrition Taskforce. <i>Pediatr Nephrol.</i> 2020 Mar;35(3):519-531. doi: 10.1007/s00467-019-04426-0. Epub 2019 Dec 16. PMID: 31845057; PMCID: PMC6968982.</p> |
| <p>McAlister L, Pugh P, Greenbaum L, Haffner D, Rees L, Anderson C, Desloovere A, Nelms C, Oosterveld M, Paglialonga F, Polderman N, Qizalbash L, Renken-Terhaerd J, Tuokkola J, Warady B, Walle JV, Shaw V, Shroff R. The dietary management of calcium and phosphate in children with CKD stages 2-5 and on dialysis-clinical practice recommendation from the Pediatric Renal Nutrition Taskforce. <i>Pediatr Nephrol.</i> 2020 Mar;35(3):501-518. doi: 10.1007/s00467-019-04370-z. Epub 2019 Oct 30. PMID: 31667620; PMCID: PMC6969014.</p> |
| <p>Ronicke S, Hirsch MC, Türk E, Larionov K, Tientcheu D, Wagner AD. Can a decision support system accelerate rare disease diagnosis? Evaluating the potential impact of Ada DX in a retrospective study. <i>Orphanet J Rare Dis.</i> 2019 Mar 21;14(1):69. doi: 10.1186/s13023-019-1040-6. PMID: 30898118; PMCID: PMC6427854.</p> |
| <p>Suerink M, Ripperger T, Messiaen L, Menko FH, Bourdeaut F, Colas C, Jongmans M, Goldberg Y, Nielsen M, Muleris M, van Kouwen M, Slavc I, Kratz C, Vasen HF, Brugières L, Legius E, Wimmer K. Constitutional mismatch repair deficiency as a differential diagnosis of neurofibromatosis type 1: consensus guidelines for testing a child without malignancy. <i>J Med Genet.</i> 2019 Feb;56(2):53-62. doi: 10.1136/jmedgenet-2018-105664. Epub 2018 Nov 10. PMID: 30415209.</p> |
| <p>Lenders M, Nordbeck P, Kurschat C, Karabul N, Kaufeld J, Hennermann JB, Patten M, Cybulla M, Müntze J, Üçeyler N, Liu D, Das AM, Sommer C, Pogoda C, Reiermann S, Duning T, Gaedeke J,</p> |

| |
|---|
| <p>Stumpfe K, Blaschke D, Brand SM, Mann WA, Kampmann C, Muschol N, Canaan-Kühl S, Brand E. Treatment of Fabry's Disease With Migalastat: Outcome From a Prospective Observational Multicenter Study (FAMOUS). <i>Clin Pharmacol Ther.</i> 2020 Aug;108(2):326-337. doi: 10.1002/cpt.1832. Epub 2020 Apr 27. PMID: 32198894.</p> |
| <p>Ringelstein M, Harmel J, Zimmermann H, Brandt AU, Paul F, Haarmann A, Buttman M, Hümmert MW, Trebst C, Schroeder C, Ayzenberg I, Kleiter I, Hellwig K, Havla J, Kümpfel T, Jarius S, Wildemann B, Rommer P, Weber MS, Pellkofer H, Röpke L, Geis C, Retzlaff N, Zettl U, Deppe M, Klotz L, Young K, Stellmann JP, Kaste M, Kermer P, Marouf W, Lauda F, Tumani H, Graf J, Klistorner A, Hartung HP, Aktas O, Albrecht P; Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). Longitudinal optic neuritis-unrelated visual evoked potential changes in NMO spectrum disorders. <i>Neurology.</i> 2020 Jan 28;94(4):e407-e418. doi: 10.1212/WNL.0000000000008684. Epub 2019 Dec 3. PMID: 31796527.</p> |
| <p>Schubert J, Brämer D, Huttner HB, Gerner ST, Fuhrer H, Melzer N, Dik A, Prüss H, Ly LT, Fuchs K, Leyboldt F, Nissen G, Schirotzek I, Dohmen C, Bösel J, Lewerenz J, Thaler F, Kraft A, Juranek A, Ringelstein M, Sühs KW, Urbanek C, Scherag A, Geis C, Witte OW, Günther A; GENERATE and IGNITE network. Management and prognostic markers in patients with autoimmune encephalitis requiring ICU treatment. <i>Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.</i> 2018 Oct 30;6(1):e514. doi: 10.1212/NXI.0000000000000514. PMID: 30568992; PMCID: PMC6278855.</p> |
| <p>McAlister L, Pugh P, Greenbaum L, Haffner D, Rees L, Anderson C, Desloovere A, Nelms C, Oosterveld M, Paglialonga F, Polderman N, Qizalbash L, Renken-Terhaerd J, Tuokkola J, Warady B, Walle JV, Shaw V, Shroff R. The dietary management of calcium and phosphate in children with CKD stages 2-5 and on dialysis-clinical practice recommendation from the Pediatric Renal Nutrition Taskforce. <i>Pediatr Nephrol.</i> 2020 Mar;35(3):501-518. doi: 10.1007/s00467-019-04370-z. Epub 2019 Oct 30. PMID: 31667620; PMCID: PMC6969014.</p> |
| <p>Schwarz C, Schulte-Hubbert B, Bend J, Abele-Horn M, Baumann I, Bremer W, Brunsmann F, Dieninghoff D, Eickmeier O, Ellemunter H, Fischer R, Grosse-Onnebrink J, Hammermann J, Hebestreit H, Hogardt M, Hügel C, Hug M, Illing S, Jung A, Kahl B, Koitschev A, Mahlberg R, Mainz JG, Mattner F, Mehl A, Möller A, Muche-Borowski C, Nüßlein T, Puderbach M, Renner S, Rietschel E, Ringshausen FC, Schmidt S, Sedlacek L, Sitter H, Smaczny C, Tümmler B, Vonberg R, Wielpütz MO, Wilkens H, Wollschläger B, Zerlik J, Düesberg U, van Koningsbruggen-Rietschel S. S3-Leitlinie: Lungenerkrankung bei Mukoviszidose – Modul 2: Diagnostik und Therapie bei der chronischen Infektion mit <i>Pseudomonas aeruginosa</i> [CF Lung Disease - a German S3 Guideline: Module 2: Diagnostics and Treatment in Chronic Infection with <i>Pseudomonas aeruginosa</i>]. <i>Pneumologie.</i> 2018 May;72(5):347-392. German. doi: 10.1055/s-0044-100191. Epub 2018 May 14. PMID: 29758578.</p> |
| <p>Ringshausen FC, Hellmuth T, Dittrich AM. Was ist gesichert in der Therapie der Mukoviszidose? [Evidence-based treatment of cystic fibrosis]. <i>Internist (Berl).</i> 2020 Dec;61(12):1212-1229. German. doi: 10.1007/s00108-020-00896-9. PMID: 33201261.</p> |
| <p>Ott H. Guidance for assessment of erythroderma in neonates and infants for the pediatric immunologist. <i>Pediatr Allergy Immunol.</i> 2019 May;30(3):259-268. doi: 10.1111/pai.13032. Epub 2019 Feb 26. PMID: 30702169.</p> |
| <p>Mazereeuw-Hautier J, Vahlquist A, Traupe H, Bygum A, Amaro C, Aldwin M, Audouze A, Bodemer C, Bourrat E, Diociaiuti A, Dolenc-Voljc M, Dreyfus I, El Hachem M, Fischer J, Gånemo A, Gouveia C, Gruber R, Hadj-Rabia S, Hohl D, Jonca N, Ezzedine K, Maier D, Malhotra R, Rodriguez M, Ott H, Paige DG, Pietrzak A, Poot F, Schmuth M, Sitek JC, Steijlen P, Wehr G, Moreen M, O'Toole EA, Oji V, Hernandez-Martin A. Management of congenital ichthyoses: European guidelines of care, part one. <i>Br J Dermatol.</i> 2019 Feb;180(2):272-281. doi: 10.1111/bjd.17203. Epub 2018 Dec 3. PMID: 30216406.</p> |
| <p>Raidt J, Brillault J, Brinkmann F, Jung A, Koerner-Rettberg C, Koitschev A, Linz-Keul H, Nüßlein T, Ringshausen FC, Röhmel J, Rosewich M, Werner C, Omran H. Management der Primären Ciliären Dyskinesie [Management of Primary Ciliary Dyskinesia]. <i>Pneumologie.</i> 2020 Nov;74(11):750-765. German. doi: 10.1055/a-1235-1520. Epub 2020 Sep 25. PMID: 32977348; PMCID: PMC7671756.</p> |
| <p>Polverino E, Goeminne PC, McDonnell MJ, Aliberti S, Marshall SE, Loebinger MR, Murriss M,</p> |

Cantón R, Torres A, Dimakou K, De Soyza A, Hill AT, Haworth CS, Vendrell M, Ringshausen FC, Subotic D, Wilson R, Vilaró J, Stallberg B, Welte T, Rohde G, Blasi F, Elborn S, Almagro M, Timothy A, Ruddy T, Tonia T, Rigau D, Chalmers JD. European Respiratory Society guidelines for the management of adult bronchiectasis. *Eur Respir J*. 2017 Sep 9;50(3):1700629. doi: 10.1183/13993003.00629-2017. PMID: 28889110.

Mazereeuw-Hautier J, Hernández-Martín A, O'Toole EA, Bygum A, Amaro C, Aldwin M, Audouze A, Bodemer C, Bourrat E, Diociaiuti A, Dolenc-Voljč M, Dreyfus I, El Hachem M, Fischer J, Ganemo A, Gouveia C, Gruber R, Hadj-Rabia S, Hohl D, Jonca N, Ezzedine K, Maier D, Malhotra R, Rodriguez M, Ott H, Paige DG, Pietrzak A, Poot F, Schmuth M, Sitek JC, Steijlen P, Wehr G, Moreen M, Vahlquist A, Traupe H, Oji V. Management of congenital ichthyoses: European guidelines of care, part two. *Br J Dermatol*. 2019 Mar;180(3):484-495. doi: 10.1111/bjd.16882. Epub 2018 Dec 3. PMID: 29897631.

Oji V, Preil ML, Kleinow B, Wehr G, Fischer J, Hennies HC, Hausser I, Breitreutz D, Aufenvenne K, Stieler K, Tantcheva-Poór I, Weidinger S, Emmert S, Hamm H, Perusquia-Ortiz AM, Zараeva I, Diem A, Giehl K, Fölster-Holst R, Kiekbusch K, Höger P, Ott H, Traupe H. S1 guidelines for the diagnosis and treatment of ichthyoses - update. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2017 Oct;15(10):1053-1065. doi: 10.1111/ddg.13340. PMID: 28976107.

Jarius S, Paul F, Aktas O, Asgari N, Dale RC, de Seze J, Franciotta D, Fujihara K, Jacob A, Kim HJ, Kleiter I, Kümpfel T, Levy M, Palace J, Ruprecht K, Saiz A, Trebst C, Weinshenker BG, Wildemann B. MOG encephalomyelitis: international recommendations on diagnosis and antibody testing. *J Neuroinflammation*. 2018 May 3;15(1):134. doi: 10.1186/s12974-018-1144-2. PMID: 29724224; PMCID: PMC5932838.

• Ausgewählte Publikationen

1. Gutenbrunner C, Schiller J, Goedecke V, Lemhoefer C, Boekel A. Screening of Patient Impairments in an Outpatient Clinic for Suspected Rare Diseases-A Cross-Sectional Study. *Int J Environ Res Public Health*. 2022 Jul 21;19(14):8874.
2. Kramer E, Seeliger T, Skripuletz T, Gödecke V, Beider S, Jablonka A, Witte T, Ernst D. Multimodal Assessment and Characterization of Sicca Syndrome. *Front Med (Lausanne)*. 2021 Dec 15;8:777599.
3. Wagner A D, Wittkop U, Thalmann J, Willmen T, Gödecke V, Hodam J, Ronicke S, Zenke M. Glucocorticoid Effects on Tissue Residing Immune Cells in Giant Cell Arteritis: Importance of GM-CSF. *Front Med (Lausanne)*. 2021 Sep 7;8:709404.
4. Moreno-Martinez D, Aguiar P, Auray-Blais C, Beck M, Bichet DG, Burlina A, Cole D, Elliott P, Feldt-Rasmussen U, Feriozzi S, Fletcher J, Giugliani R, Jovanovic A, Kampmann C, Langeveld M, Lidove O, Linhart A, Mauer M, Moon JC, Muir A, Nowak A, Oliveira JP, Ortiz A, Pintos-Morell G, Politei J, Rozenfeld P, Schiffmann R, Svarstad E, Talbot AS, Thomas M, Tøndel C, Warnock D, West ML, Hughes DA. Standardising clinical outcomes measures for adult clinical trials in Fabry disease: A global Delphi consensus. *Mol Genet Metab*. 2021 Apr;132(4):234-243. doi: 10.1016/j.ymgme.2021.02.001. Epub 2021 Feb 20. PMID: 33642210.
5. Wu YS, Khanna R, Schmith V, Lun Y, Shen JS, Garcia A, Dungan L, Perry A, Martin L, Tsai PC, Hamler R, Das AM, Schiffmann R, Johnson FK. Migalastat Tissue Distribution: Extrapolation From Mice to Humans Using Pharmacokinetic Modeling and Comparison With Agalsidase Beta Tissue Distribution in Mice. *Clin Pharmacol Drug Dev*. 2021 Apr 19. doi: 10.1002/cpdd.941. Online ahead of print. PMID: 33876577.
6. Lenders M, Nordbeck P, Kurschat C, Eveslage M, Karabul N, Kaufeld J, Hennermann JB, Patten M, Cybulla M, Müntze J, Üçeyler N, Liu D, Das AM, Sommer C, Pogoda C, Reiermann S, Duning T, Gaedeke J, von Cossel K, Blaschke D, Brand SM, Alexander Mann W, Kampmann C, Muschol N, Canaan-Kühl S, Brand E. Treatment of fabry disease with migalastat-outcome from a prospective 24 months observational multicenter study (FAMOUS). *Eur Heart J Cardiovasc Pharmacother*. 2021 Mar 16;pvab025. doi: 10.1093/ehjcvp/pvab025. Online ahead of print. PMID: 33725118.

7. Rubio-Gozalbo ME, Derks B, Das AM, Meyer U, Möslinger D, Couce ML, Empain A, Ficicioglu C, Juliá Palacios N, De Los Santos De Pelegrin MM, Rivera IA, Scholl-Bürgi S, Bosch AM, Cassiman D, Demirbas D, Gautschi M, Knerr I, Labrune P, Skouma A, Verloo P, Wortmann SB, Treacy EP, Timson DJ, Berry GT. Galactokinase deficiency: lessons from the GalNet registry. *Genet Med.* 2021 Jan;23(1):202-210. doi: 10.1038/s41436-020-00942-9. Epub 2020 Aug 18. PMID: 32807972; PMCID: PMC7790741.
8. Bärhold F, Meyer U, Neugebauer A, Thimm EM, Lier D, Rosenbaum-Fabian S, Och U, Fekete A, Möslinger D, Rohde C, Beblo S, Hochuli M, Bogovic N, Korpel V, vom Dahl S, Mayorandan S, Fischer A, Freisinger P, Dokoupil K, Heddrich-Ellerbrok M, Jörg-Streller M, van Teeffelen-Heithoff A, Lahl J, Das AM (2021) Hepatorenal Tyrosinaemia: Impact of a simplified diet on Metabolic Control and Clinical Outcome. *Nutrients* 13, 134
9. Dressler F: Lyme-Borreliose bei Kindern und Jugendlichen. *Kinder- und Jugendarzt* 2021;52:247-51.
10. Heinrich-Rohr M, Moenkemoeller K, Niewerth M, Sengler C, Liedmann I, Kallinich T, Horneff G, Windschall D, Haas JP, Dressler F, Foeldvari I, Weller-Heinemann F, Hospach A, Kuemmerle-Deschner J, Foell D, Klotsche J, Minden K: Consumer perspective on healthcare services for juvenile idiopathic arthritis: results of a multicentre JIA inception cohort study. *Clin Exp Rheumatol* 2021.
11. Raab A, Kallinich T, Huscher D, Foeldvari I, Weller-Heinemann F, Dressler F, Kuemmerle-Deschner JB, Klein A, Horneff G: Outcome of children with oligoarticular juvenile idiopathic arthritis compared to polyarthritis on methotrexate-data from the German Biker Registry. *Pediatr Rheumatol* 2021;doi.org/10.1186/s12969-021-00522-4.
12. Grötsch MT, Respondek G, Colosimo C, Compta Y, Corvol JC, Ferreira J, Huber MK, Klietz M, Krey LFM, Levin J, Jecmenica-Lukic M, Macías-García D, Meissner WG, Mir P, Morris H, Nilsson C, Rowe JB, Seppi K, Stamelou M, van Swieten JC, Wenning G, Del Ser T, Golbe LI, Höglinger GU; DescribePSP Study Group, the ProPSP Study Group, and the Movement Disorder Society-Endorsed PSP Study Group. A Modified Progressive Supranuclear Palsy Rating Scale. *Mov Disord.* 2021 Jan 29. doi: 10.1002/mds.28470. Epub ahead of print. PMID: 33513292.
13. Höglinger G, Litvan I, Mendonca N, Wang D, Zheng H, Rendenbach-Mueller B, Kei Lon H, Jin Z, Fisseha N, Budur K, Gold M, Ryman D, Florian H, on behalf of the ARISE Investigators* Evaluation of tilavonemab (ABBV-8E12) in progressive supranuclear palsy: results from a phase 2, randomised, placebo-controlled, multicentre study. *Lancet Neurology*, 2021. 2021 Mar;20(3):182-192.
14. Boyer O, Schaefer F, Haffner D, Bockenhauer D, Hölttä T, Bérody S, Webb H, Heselden M, Lipska-Zie Tkiewicz BS, Ozaltin F, Levtchenko E, Vivarelli M. Management of congenital nephrotic syndrome: consensus recommendations of the ERKNet-ESPN Working Group. *Nat Rev Nephrol.* 2021 Apr;17(4):277-289. doi: 10.1038/s41581-020-00384-1. Epub 2021 Jan 29.
15. Winter G, Kirschner-Schwabe R, Groeneveld-Krentz S, Escherich G, Mörcke A, von Stackelberg A, Stanulla M, Bailey S, Richter L, Steinemann D, Ripperger T, Escudero A, Farah R, Lohi O, Wadt K, Jongmans M, van Engelen N, Eckert C, Kratz CP. Clinical and genetic characteristics of children with acute lymphoblastic leukemia and Li-Fraumeni syndrome. *Leukemia.* 2021 Feb 12. doi:10.1038/s41375-021-01163-y. Epub ahead of print. PMID: 33580201.
16. Karen M Olsson ¹, Jan C Kamp ², Marius M Hoepfer ³ Pregnancy in PAH: Reality is changing *J Heart Lung Transplant* 2021 Feb 13;S1053-2498(21)02172-0. doi: 10.1016/j.healun.2021.02.001.
17. Schwermer M, Behnert A, Dörgeloh B, Ripperger T, Kratz CP. Effective identification of cancer predisposition syndromes in children with cancer employing a questionnaire. *Fam Cancer.* 2021. 2021 Mar 2. doi:10.1007/s10689-021-00233-5. Epub ahead of print.
18. Dannenmann B, Klimiankou M, Oswald B, Solovyeva A, Mardan J, Nasri M, Ritter M, Zahabi A, Arreba-Tutusaus P, Mir P, Stein F, Kandabarau S, Lachmann N, Moritz T, Morishima T, Konantz M, Lengerke C, Ripperger T, Steinemann D, Erlacher M, Niemeyer CM, Zeidler C, Welte K, Skokowa J. iPSC modeling of stage-specific leukemogenesis reveals BAALC as a key oncogene in severe congenital neutropenia. *Cell Stem Cell* 2021 S1934-5909(21)00156-9.
19. A. Yilmaz, J. Bauersachs, F. Bengel, R. Büchel, I. Kindermann, K. Klingel, F. Knebel, B. Meder, C. Morbach, E. Nagel, E. Schulze-Bahr, F. aus dem Siepen, N. Frey Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: position statement of the German Cardiac Society (DGK Clinical Research in Cardiology 2021 110:479–506

20. Shohreh Honarbakhsh, Rui Providencia, Jorge Garcia-Hernandez, Claire A. Martin, Ross J. Hunter, Wei Y. Lim, Claire Kirkby, Adam J. Graham, Ardalan Sharifzadehgan, Victor Waldmann, Eloi Marijon, Carmen Munoz-Esparza, Javier Lacunza, Juan Ramón Gimeno-Blanes, Benedicte Ankou, Philippe Chevalier, Nátalia Antonio, Luís Elvas, Silvia Castelletti, Lia Crotti, Peter Schwartz, Mauricio Scanavacca, Francisco Darrieux, Luciana Sacilotto, Johanna Mueller-Leisse, Christian Veltmann, Alessandro Vicentini, Andrea Demarchi, Nuno Cortez-Dias, Pedro Silverio Antonio, João de Sousa, Pedro Adragao, Diogo Cavaco, Francisco Morosco Costa, Ziad Khoueiry, Serge Boveda, Mario João Sousa, Zeynab Jebberi, Patrick Heck, Sarju Mehta, Giulio Conte, Tardu Ozkartal, Angelo Auricchio, Martin D. Lowe, Richard J. Schilling, David Prieto-Merino, Pier D. Lambiase . A Primary Prevention Clinical Risk Score Model for Patients With Brugada Syndrome (BRUGADA-RISK). *JACC: Clinical Electrophysiology*. 2021. 7(2):210-222.
21. Stapel B, Melzer C, von der Ohe J, Hillemanns P, Bleich S, Kahl KG, Hass R. Effect of SSRI exposure on the proliferation rate and glucose uptake in breast and ovary cancer cell lines. *Sci Rep* 2021, 11, 1250
22. Sargsyan G, Kanaan N, Lenarz T, Lesinski-Schiedat A. Comparison of speech recognition in cochlear implant patients with and without residual hearing: A review of indications. *Cochlear Implants Int*. 2021 Mar 19:1-8. doi: 10.1080/14670100.2021.1898111. Online ahead of print.PMID: 33740882.
23. Rademacher J, Dettmer S, Fuge J, Vogel-Claussen J, Shin HO, Shah A, Pedro PI, Wilson R, Welte T, Wacker F, Loebinger MR, Ringshausen FC. The Primary Ciliary Dyskinesia Computed Tomography Score in Adults with Bronchiectasis: A Derivation und Validation Study. *Respiration*. 2021;100(6):499-509. doi: 10.1159/000514927. Epub 2021 Apr 23. Erratum in: *Respiration*. 2022;101(4):436. PMID: 33895745; PMCID: PMC8220914.
24. Loebinger MR, Polverino E, Chalmers JD, Tiddens HAWM, Goossens H, Tunney M, Ringshausen FC, Hill AT, Pathan R, Angyalosi G, Blasi F, Elborn SJ, Haworth CS; iBEST-1 Trial Team. Efficacy and safety of TOBI Podhaler in *Pseudomonas aeruginosa*-infected bronchiectasis patients: iBEST study. *Eur Respir J*. 2021 Jan 5;57(1):2001451. doi: 10.1183/13993003.01451-2020. PMID: 32855225.