

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm

# QUALITÄTSBERICHT

## 2021

Dokument	Qualitätsbericht 2021
Version	1.0
Erstellungsdatum	Januar 2022

# Inhaltsverzeichnis

1.	Darstellung des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm und seiner Netzwerkpartner....	3
1.1	Organigramm des ZSE Ulm.....	4
1.2	Fachzentren ZSE Ulm – Netzwerkpartner .....	7
2.	Das ZSE Ulm im Überblick - Versorgungspfad & Erstkontakt.....	10
2.1	Ablauf Erstkontakt am ZSE .....	10
2.2	Fachzentren (B-Zentren).....	10
2.3	Fallzahlen.....	11
3.	Art und Anzahl der erbrachten besonderen Aufgaben & Darstellung der Maßnahmen zur Qualitätssicherung und -verbesserung der besonderen Aufgabenwahrnehmung .....	12
3.1	Vernetzung .....	12
3.2	Besondere Aufgaben in den integrierten Fachzentren .....	13
3.3	Qualitätssicherung .....	14
4.	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen .....	21
4.1	Fortbildung im Rahmen des Tages der Seltenen Erkrankungen 2021.....	21
4.2	Fortbildungsveranstaltungen der B-Zentren.....	22
5.	Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen.....	25
6.	Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen....	27
7.	Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSE.....	28
7.1	Fachzentren ZSE Ulm.....	28
8.	Studien mit Beteiligung des ZSE.....	31
8.1	Fachzentren ZSE Ulm .....	31
9.	Wissenschaftliche Publikationen mit Beteiligung des ZSE .....	42
9.1	Publikationen des ZSE Ulm 2021.....	42

## 1. Darstellung des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm und seiner Netzwerkpartner

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) ist Teil des Universitätsklinikums Ulm und der Medizinischen Fakultät und somit ein Zusammenschluss zahlreicher Kliniken und Institute, die sich mit Seltene Erkrankungen beschäftigen. Das ZSE Ulm versteht sich als Ansprechpartner und Wegweiser, indem es Betroffene während ihrer Krankheit begleitet und sie bei der Suche nach einer passenden Behandlung unterstützt. Das ZSE hat den Auftrag inne, eine qualifizierte Information und Beratung anzubieten, sowie Wege zu einer raschen Diagnosestellung und Therapie zu bahnen.

Das ZSE Ulm wurde am 19.09.2011 gegründet und am 21.06.2012 eingeweiht. Seither engagiert es sich gemeinsam mit den Einrichtungen und Arbeitsgruppen der Universität, des Klinikums und kooperierenden Krankenhäusern in der Umgebung für wenig erforschte und komplexe Seltene Erkrankungen (SE). Das ZSE versteht sich hier als Ansprechpartner und Wegweiser, indem es Betroffene während ihrer Krankheit begleitet und sie bei der Suche nach einer passenden Behandlung unterstützt. Zudem hat sich das ZSE zum Auftrag gemacht, eine qualifizierte Information und Beratung anzubieten sowie eine rasche Diagnosestellung und Therapie einzuleiten.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm besteht gemäß des Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) aus einem Typ A-Zentrum sowie aus neun am Standort etablierten Typ B-Zentren, die in das ZSE eingebunden sind.

Die strukturelle Einbindung der Typ B-Zentren **Fachzentren (B-Zentren)** sowie die Zusammenstellung der Mitarbeiter des A-Zentrums sind unter **Referenzzentrum (A-Zentrum)** zu entnehmen.

### Weitere Ziele des ZSE Ulm sind:

- die Verbesserung der Betreuung von Patienten mit SE am Universitätsklinikum, regional und überregional
- die Förderung von klinischer Forschung, klinischen Studien und SE-Grundlagenforschung.
- die Verbesserung der Aus-, Fort- und Weiterbildung auf dem Gebiet der SE

Ferner ist das ZSE Ulm federführend für das baden-württembergische Kompetenzzentrum zu seltenen Erkrankungen, zu denen die Zentren Freiburg, Heidelberg, Tübingen und Mannheim gehören.

Das ZSE Ulm ist Mitglied in der „Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen“ (AG-ZSE). Diese vertritt die Interessen der deutschen ZSE nach außen und möchte so zur Verbesserung der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen beitragen.

Des Weiteren ist der Standort Ulm Mitglied des Deutschen Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin (DZKJ). Die Gründung des DZKJ unterstützt nachhaltig die multidisziplinäre nationale und internationale Gesundheitsforschung zum Wohle erkrankter Kinder und Jugendlicher.

Darüber hinaus ist das ZSE Ulm seit 2018 Konsortialpartner des vom Innovationsfond geförderten Versorgungsprojektes ZSE-DUO – Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen.

Bei Patient\*Innen mit oft sehr komplexen Beschwerdebildern zeigen sich sehr häufig auch psychische Begleiterkrankungen, welche mögliche Anzeichen einer seltenen Erkrankung verschleiern können, was die behandelnden Ärzte vor sehr große Herausforderungen in der korrekten Befunderhebung und Behandlung stellt. Ziel ist es demnach zu beurteilen, ob diese neue Versorgungsform besser als die Standardversorgung ist, d.h. eine gemeinsame Patientenbetreuung durch einen somatischen- und psychiatrisch/psychosomatischen Arzt sinnvoll ist und etabliert werden sollte. Hier ist das ZSE Ulm mit den beteiligten Zentren für Seltene Erkrankungen aus Aachen, Bochum, Frankfurt, Hannover, Magdeburg, Mainz, Münster, Regensburg und Tübingen vernetzt.

## 1.1 Organigramm des ZSE Ulm



Abbildung 1: Organigramm ZSE Ulm

## ZSE-Vorstand

Das Zentrum für seltene Erkrankungen Ulm wird vom Vorstand geleitet und besteht aus 7 Mitgliedern. Der Sprecher des Vorstandes, der Stellvertretende Vorstandsvorsitzende, ein wissenschaftlicher Sekretär, zwei Vorstandsmitglieder sowie zwei weitere Mitglieder/ Berater.

### **Prof. Dr. Klaus-Michael Debatin**

Vorstandsvorsitzender des Zentrums für Seltene Krankheiten Ulm  
Ärztlicher Direktor der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin

### **Prof. Dr. Albert C. Ludolph**

Stellvertretender Vorstandsvorsitzender des Zentrums für Seltene Krankheiten Ulm  
Ärztlicher Direktor der Klinik für Neurologie

### **Prof. Dr. Martin Wabitsch**

Wissenschaftlicher Sekretär des Zentrums für Seltene Krankheiten Ulm  
Leiter der Sektion pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie

### **Prof. Dr. Reiner Siebert**

Vorstandsmitglied des Zentrums für Seltene Erkrankungen Ulm  
Direktor des Instituts für Humangenetik

### **Dr. med. Klaus Schwarz**

Vorstandsmitglied des Zentrums für Seltene Erkrankungen Ulm  
Abteilungsleiter Molekulare Diagnostik; Institut für Klinische Transfusionsmedizin und Immungenetik  
Ulm

### **Weitere Mitglieder / Berater**

Prof. Harald Gündel, Ärztlicher Direktor der Klinik für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie  
PD Dr. Christiane Pfeiffer, Oberärztin Klinik für Dermatologie & Allergologie

## Referenzzentrum (A-Zentrum)

**Priv. Doz. Dr. Dorit Fabricius**

Ärztliche Koordinatorin und Lotsin am A-Zentrum  
Fachärztin für Kinderheilkunde

**Frau Bettina Hilbig**

Administrative Leitung & Koordinatorin am A-Zentrum

**Frau Josefine Letsch (M.Sc)**

Psychologische Psychotherapeutin

**Frau Nadja Kaupp (M.Sc)**

IT-Beauftragte

**Frau Stephanie Pucci Pegler**

Humangenetik

### Kontaktstelle

**Für Ärzte- und Patientenfragen:**

[bettina.hilbig@uniklinik-ulm.de](mailto:bettina.hilbig@uniklinik-ulm.de)

[zse@uniklinik-ulm.de](mailto:zse@uniklinik-ulm.de)

**Für die Öffentlichkeit:**

[zse@uniklinik-ulm.de](mailto:zse@uniklinik-ulm.de)

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm  
Baden-Württembergisches Kompetenzzentrum  
Universitätsklinikum Ulm  
Eythstraße 24 | 89075 Ulm  
Telefon: 0731/ 500-57080  
E-Mail: [zse@uniklinik-ulm.de](mailto:zse@uniklinik-ulm.de)

[www.uniklinik-ulm.de/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen](http://www.uniklinik-ulm.de/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen)

## 1.2 Fachzentren ZSE Ulm – Netzwerkpartner

### ZSLDPE

#### *Sektion Gastroenterologie*

- Zentrum für Chronisch Entzündliche Darmerkrankungen bei Kindern.
- Kooperation mit ZSE Uniklinik Tübingen zu Hepatologie (LeberTx) sowie Kurzdarmsyndrom.
- Europäische Vernetzung zu Mikrovillueinschlusskrankheiten.
- Mitglied in der Gruppe seltener entzündlicher Darmerkrankungen (Colors-IBD); Gruppe Holm Uhlig, Oxford, England und Austausch mit Alexio Muse, Toronto.

#### *Sektion Kinderchirurgie*

- Mitglied unterschiedlicher Deutscher Gesellschaften (DGKCH, DGCH, DGPW).
- Gemeinsam mit Kinderurologie sind wir als European Reference Center in das eUROGEN Netzwerk aufgenommen worden.

#### *Innere Medizin I*

- Zentrum für Chronisch Entzündliche Darmerkrankungen bei Kindern (SE) Kurzdarmzentrum (SE).
- Kooperation mit ZSE Uniklinik Tübingen Hepatologie (LeberTx) sowie Kurzdarmsyndrom.
- Europäische Vernetzung zu Mikrovillueinschlusskrankheiten - Thomas Müller, Innsbruck
- Europäischer Pankreasclub, hereditäre Pankreaserkrankungen, Heiko Witt, Freising.
- Mitglied in der Gruppe seltener entzündliche Darmerkrankungen (Colors-IBD) Gruppe Daniel Kotlarz, München
- BW Netzwerk Zentren für personalisierte Medizin, Teilaspekt entzündliche Erkrankungen.
- Kooperation Deutsches Referenzzentrum AT<sub>1</sub> Mangel (Prof. Dr. P. Srnad, Universität Aachen / E.Z.).

### ZSSK

- Prof. Schulz: ERN-RITA, betrifft aber überwiegend ZSHI
- Prof. Schulz: „Sterne des Südens“ (Annual Audit der pädiatrischen Transplantationszentren in Freiburg, München und Ulm)
- Prof. Schulz und Prof. Brenner: NetsOs

### ZSNE & ZSNME

Die Darstellung der Netzwerkpartner des Zentrums sind zum einen im Klinikbericht der Universitätsklinik für Neurologie Ulm, auf der Homepage des ZSE Ulm, sowie im Klinikum durch entsprechende Aushänge auf den Stationen beschrieben.

- Teilnahme ERN-RND
- Teilname EURO-NMD
- Teilnahme im DRN-RND
  - Subnetzwerk FTD
  - Subnetzwerk atypische Parkinsonsyndrome
  - Subnetzwerk Huntington/choreatiforme Erkrankungen

## ZSD

- ACARE (Angioedema Centers of Reference and Excellence)
- DGA (Deutsche Gesellschaft für Angioödeme)

## ZSEE

- Endo-ERN Mitglied seit Oktober 2021
- Mitglied in DSD Care: Deutsches Netzwerk für Varianten der Geschlechtsentwicklung
- Mitglied in der Deutschen Gesellschaft für pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie (DGKED e.V.) (Prof. Wabitsch, Gründungs-Präsident)
- Leitung des Netzwerks Süddeutsche Kinderendokrinologen
- Leitung des Netzwerks europäisches Lipodystrophie-Register (ECLip-registry)

## *Innere Medizin*

- Mitglied im DGIM (Deutsche Gesellschaft für Innere Medizin)
- Mitglied der DDG (Deutsche Diabetes Gesellschaft)
- Mitglied der DGE (Dt. Gesellschaft für Endokrinologie)
- Mitglied European Society of Endocrinology
- Mitglied EASD (European Association for the Study of Diabetes)
- Mitglied ADA (American Diabetes Association)
- Mitglied DGKL (Die Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin)
- Mitglied ADBW (Arbeitsgemeinschaft Diabetologie Baden-Württemberg)

## ZSH

Mitgliedschaft im Kompetenznetzwerk Angeborene Herzfehler.

## ZSTETS

- Pankreaskarzinom Register, Federführung Prof. Seufferlein (PaCaReg). Studie zur Erfassung seltener Pankreaskarzinome. Geplant sind 30 Zentren, aktiv neben Ulm Alb-Fils-Kliniken Göppingen, Klinikum Heidenheim.
- Netzwerk ZPM's in Baden-Württemberg.
- Deutsches Netzwerk für Personalisierte Medizin (DNPM, Prof. Seufferlein).
- Konsortium familiärer Darmkrebs, formale Kooperation mit dem Netzwerk (Prof. Seufferlein).
- Deutsche Krebsgesellschaft, Arbeitsgemeinschaft internistische Onkologie (AIO), Mitglied in den Leitgruppen.

## *HNO*

Arbeitsgemeinschaft Onkologie HNO

## ZSHI

Mitgliedschaft im ERN EuroBloodNet und ERN-RITA:

Ende 2019 hat sich das ZSHI im Rahmen der Neuausschreibung der Mitgliedschaften in europäischen Referenznetzwerken für die Mitgliedschaft im ERN EuroBloodNet als auch im ERN-RITA beworben. Aufgrund der Corona-Pandemie kam es zu einer langen Verzögerung des Begutachtungsprozesses.



In 2021 wurden schließlich beide Mitgliedschaften positiv bewertet. Das ZSHI wurde dabei auch einem Online-Audit unterzogen, was erfolgreich bestanden wurde. Offizieller Bescheid des Board of Member States vom 26.11.2021.

#### Weitere Mitgliedschaften in Fachgesellschaften des ZSHI:

Prof. Dr. Holger Cario:

- Gesellschaft für pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH)
- Deutsche Gesellschaft für Hämatologie und Onkologie (DGHO)
- Deutsche Gesellschaft für pädiatrische Infektiologie (DGPI)
- Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin (DGSPJ)
- European Hematology Association (EHA)
- American Society of Hematology (ASH)
- Walter-Siegenthaler-Gesellschaft

Prof. Dr. Ansgar Schulz:

- Gesellschaft für pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH)
- Deutsche Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Immunologie (API)
- European Group for Blood and Marrow Transplantation (EBMT)
- European Society for Immunodeficiencies (ESID)
- AG für pädiatrische Stammzell- und Zell-Therapie der GPOH(PAS&ZT)

Prof. Dr. H. Schrezenmeier:

- 1. Vorsitzender der Deutschen Gesellschaft für Transfusionsmedizin und Immunhämatologie (DGTI) (Amtsperiode 2021-2022)
- Mitglied Arbeitskreis Blut (Bundesministerium für Gesundheit / Robert-Koch-Institut)
- Mitglied Ständiger Arbeitskreis „Querschnittsleitlinien Hämotherapie“ der Bundesärztekammer
- Vorsitzender des Arbeitskreises "Nicht-onkologische Hämatologie" der Deutschen Gesellschaft für Hämatologie und Onkologie (DGHO)
- Deutsches Register für Stammzelltransplantationen (DRST)
- European Group for Blood and Marrow Transplantation (EBMT)
- European Hematology Association (EHA)
- American Society of Hematology (ASH)
- Deutsche Gesellschaft für Immunogenetik (DGI)

Dr. Klaus Schwarz:

- Deutsche Gesellschaft für Immunologie (Dgfi)
- Deutsche Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Immunologie (API)
- Deutsche Arbeitsgemeinschaft für Knochenmark und Blutstammzelltransplantation (DAG-KBT)
- European Society for Immunodeficiencies (ESID)
- Deutsche Gesellschaft für Abstammungsbegutachtung (DGAB)

## 2. Das ZSE Ulm im Überblick - Versorgungspfad & Erstkontakt

### 2.1 Ablauf Erstkontakt am ZSE

Patienten mit einer **unklaren Diagnose bzw. unklaren Beschwerden** können sich über ihren behandelnden Haus- oder Facharzt an das ZSE Ulm für eine Anfrage wenden. Nach Aktensichtung eines interdisziplinären Ärzte-Teams erhält sowohl der Zuweiser als auch der Patient ein schriftliches Empfehlungsschreiben zugesandt. In **ausgewählten Fällen** empfehlen wir eine **persönliche Vorstellung** in unseren Fachzentren oder spezialisierten Ambulanzen.

Für Patientinnen und Patienten mit einer bereits **diagnostizierten Seltenen Erkrankung** bietet das ZSE Ulm in den neun Fachzentren eine ausgewählte Expertise an.

Eine ausführliche Beschreibung sowie alle wesentlichen Informationen für den Erstkontakt des Zuweisers - oder für den Patienten, sind auf der Homepage des ZSE Ulm enthalten. Auch finden alle Betroffenen und Interessierten weiterführende Informationen von anderen Organisationen, Selbsthilfe- und Angehörigengruppen sowie zum **Versorgungsatlas für Menschen mit Seltene Erkrankungen**.

### 2.2 Fachzentren (B-Zentren)

Die neun B-Zentren sind im Organigramm des ZSE Ulm abgebildet (siehe S.4 Abb. 1).

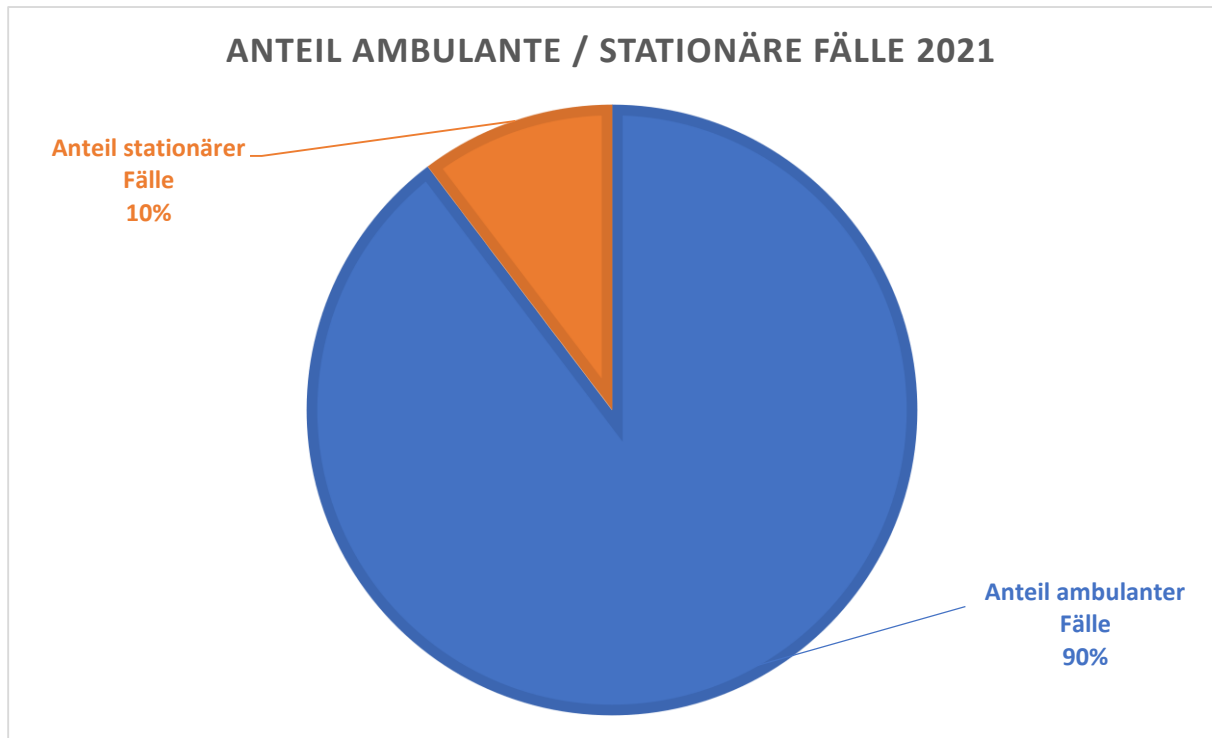
Den Leitern sowie ärztlichen Koordinatoren der Zentren stehen 20 Wochenstunden zur Verfügung. Eine Stellvertreterregelung für Krankheit und Urlaub ist gewährleistet.

Eine Fachabteilung für Kinder- und Jugendmedizin ist am Standort des Zentrums vorhanden.

Ein Team für humangenetische Expertise unter Leitung einer Fachärztin oder eines Facharztes für Humangenetik ist werktäglich (Montag - Freitag) verfügbar. Die Humangenetik ist Teil des Deutschen ERN Genturis.

## 2.3 Fallzahlen

Am Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm wurden im Jahr 2021 ca. 8.600 Fälle von stationären Patient\*innen mit einer seltenen Erkrankung als Hauptdiagnose und über 33.100 Fälle mit einer Seltenen Erkrankung als Haupt- und Nebendiagnose behandelt. Die Zahl der ambulanten SE-Fälle betrug über 75.300 Fälle.



### 3. Art und Anzahl der erbrachten besonderen Aufgaben & Darstellung der Maßnahmen zur Qualitätssicherung und -verbesserung der besonderen Aufgabenwahrnehmung

Der wichtigste Bestandteil bei der Versorgung und Betreuung der Patient\*Innen mit einem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung oder einer unklaren Diagnose ist in erster Linie die Patientenlenkung sowie in einem weiteren Bereich die Transition. Durch die über die Jahre erarbeiteten fachübergreifenden *Standard Operating Procedures (SOPs)*, konnte der datenschutzkonforme Austausch von Patienteninformationen, Therapieempfehlungen sowie viele weitere und relevante Kernprozesse ausgebaut und weiterentwickelt werden.

Die Prozesse am Zentrum für Seltene Erkrankungen Ulm (A-Zentrum & der neun B-Zentren) sind in einer Vielzahl von Verfahrensanweisungen sowie SOPs geregelt oder in der Ausarbeitung. Die Prozesse beinhalten bspw. den Erstkontakt mit allen wesentlichen Dokumenten, die Patientenlenkung, Fallführung, Weiterleitungen sowie die Betreuung von Patienten mit unklarer oder klarer Diagnose.

#### 3.1 Vernetzung

Im Rahmen der flächendeckenden Patientenversorgung sowie zur Verbesserung des wissenschaftlich-fachlichen Austausches, bestehen verschiedene Kooperationen mit Zentren für Seltene Erkrankungen. Grundlage der bestehenden Kooperationen sind zum einen der Wissenstransfer, die Vorgaben zur Koordination von wissenschaftlich-fachlichen Netzwerken sowie zur Vernetzung mit den zuständigen Europäischen Referenznetzwerken.

##### Nationale Vernetzung

- Kooperationsvertrag mit dem UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Dresden (USE).
- Kooperationsvertrag innerhalb der ZSE Baden-Württemberg (Freiburg, Heidelberg und Tübingen).

##### Deutsche Referenznetzwerke (DRN)

- Gründung des Deutschen Referenznetzwerks RITA-Net (Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases-Net) in Analogie zum European Reference Network (ERN)-RITA für PID, AID und AI.
- Wissenschaftlich-fachliches Subnetzwerk atypische Parkinsonsyndrome des DRN-RND.
- Wissenschaftlich-fachliches Subnetzwerk Huntington/choreatiforme Erkrankungen des DRN-RND.
- Wissenschaftlich-fachliches Subnetzwerk FTD des DRN-RND gemeinsam mit den ZSEs der Universitätsklinika Dresden und München für folgende neurologische B-Zentren: Aachen, Bochum, Bonn, Erlangen, Göttingen, Hannover, Köln, Lübeck, Rostock, Tübingen und Würzburg.

## Internationale Vernetzung

Das ZSE Ulm ist an den Europäischen Netzwerken für seltene Erkrankungen in den unten aufgeführten Netzwerken beteiligt:

### Europäische Referenznetzwerke (ERN)

- Europäisches Referenznetzwerk für neurologische Krankheiten **ERN-RND**
- Europäisches Referenznetzwerk für neuromuskuläre Krankheiten **ERN EURO-NMD**
- Europäisches Referenznetzwerk für endokrine Krankheiten **Endo-ERN**
- Europäisches Referenznetzwerk für immunologische, autoinflammatorische und Autoimmunkrankheiten **ERN-RITA**
- Europäisches Referenznetzwerk für hämatologische Krankheiten **EuroBloodNet**
- Europäisches Referenznetzwerk für urogenitale Krankheiten **eUROGEN**

## 3.2 Besondere Aufgaben in den integrierten Fachzentren

Gemäß dem G-BA Beschluss nach §2, Anlage 1 leistet das ZSE Ulm besondere Aufgaben.

Diese besonderen Aufgaben werden im Zentrum dokumentiert. Für das Jahr 2021 ergibt sich die folgende Übersicht über die erbrachten Leistungen in den integrierten Fachzentren des ZSE Ulm:

Besondere Aufgaben 2021	Anzahl
<b>Versorgungsleistungen</b>	
1. Interdisziplinäre Fallkonferenzen	368
2. Fachspezifische Kolloquien mit externen Leistungserbringern	198
3. Interdisziplinäre Fallkonferenzen mit externen Leistungserbringern	-
4. Beratungsleistungen für externe Leistungserbringer	1870
5. Prüfung Patientenakten für andere Leistungserbringer	181
6. Zentrumsspezifische telemedizinische Leistungen	-
<b>Sonstige Leistungen</b>	
7. Register	11
8. Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	49
9. Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen	4

### 3.3 Qualitätssicherung

Zur Qualitätssicherung haben die B-Zentren unterschiedliche Konzepte erarbeitet. Ihnen gemeinsam ist die Erstellung von SOPs, welche fachübergreifend zugänglich sind bzw. in naher Zukunft interdisziplinär zugänglich gemacht werden. Diese SOPs umfassen Erstdiagnostik, Therapie sowie Entlassungsmanagement bestimmter SE, sie werden zukünftig strukturell standardisiert und alle 3 Jahre verpflichtend überarbeitet. Weitere gemeinsame Ziele sind interne und überregionale Fortbildungen aber auch Einbindung in fachspezifische Netzwerke und Register zu bestimmten SE.

#### ZSLDPE

Folgende SOPs sind etabliert und unterliegen im Rahmen des QM regelmäßigen Up-Dates:

##### *SOPs*

- Akute chronische Pankreatitis
- Bildgebung Leber Raumforderung
- Chronisch nicht-infektiöse Lebererkrankungen
- Dysphagie
- HVPG-Messung und transjuguläre Leberbiopsie
- Malassimilationssyndrom
- Motilitätsstörungen Ösophagus
- Ösophagusmanometrie
- Primär sklerosierende Cholangitis
- Internistische Minilaparoskopie

##### *Weitere Maßnahmen zur Qualitätssicherung*

- Patienten-Feedback-Fragebögen auf Station sowie online.
- Quality of Life wird im Rahmen von Doktorarbeiten mit Nachuntersuchungen aktiv recherchiert (fast alle klinische Doktorarbeiten - 17 insgesamt) erfassen Seltene Erkrankungen.
- Zur Transition sind Information-Guidelines in Vorbereitung.
- Transitionssprechstunde mit Innere Medizin I im Rahmen des ZSLDPE existiert (CED, seltene Leber- und Pankreaserkrankungen).

#### ZSSK

Folgende SOPs sind etabliert und unterliegen im Rahmen des QM regelmäßigen Up-Dates:

##### *SOPs*

- Patientennachsorge nach SZT mit Nachsorgeplänen
- Impfungen nach SZT

##### *Weitere Maßnahmen zur Qualitätssicherung*

- QOL-FB in 3 verschiedenen Versionen:
  - Effective\_Germany (German) EQ-5D-5L Paper Self-Complete v1.0 (für Erwachsene ab 18 Jahre)
  - Effective\_Germany (German) EQ-5D-Y Paper Proxy v1.1 (Stellvertretende Beurteilung für Kinder von 4 bis 7 Jahre)

- Effective\_Germany (German) EQ-5D-Y Paper Self-Complete v1.2 (für Kinder und Jugendliche von 8 bis 17 Jahre)
- Feedback-FB an Patienten
- Qualitätszirkel „Sterne des Südens“ sowie wöchentliche Freitagsbesprechungen in denen Themen besprochen werden, die zur Verbesserung und Weiterentwicklung des Zentrums für Seltene Erkrankungen dienen.

## ZSNE & ZSNME

Folgende SOPs sind etabliert und unterliegen im Rahmen des QM regelmäßigen Up-Dates:

### *SOPs*

- HIT Typ I vs. HIT Typ II
- Meningitis Umgebungsprophylaxe Neurologie
- Behandlungspfad Dysphagie Stroke Unit
- CCT Perfusion Halsangiografie
- Delir Neurologie
- Hyperglykaemie
- Hyperkaliaemie
- Hyponatriaemi
- Hypokaliaemie
- Hypokaliaemie Substitution
- Hyponatriaemie
- Hyponatriaemie Neuro
- Hypovolaemie
- Klassifikation Intrazerebraler Haematome
- Klassifikation intrazerebraler Haematome Ischaemie
- Metabolische Azidose
- Phenytoin intravenoes
- Tachycardie Adrekar
- Vasospasmusprophylaxe
- Diagnostik Aphasie
- Dysarthriediagnostik Stroke Unit
- Dysphagiediagnostik Stroke Unit
- Dysphagiekostformen
- Dysphagiemanagement Reha

Die SOPs für (fachübergreifende) Behandlungskonzepte und Pfade sind implementiert und frei zugänglich im QM Handbuch niedergehalten sowohl für die Erstdiagnostik, weitere Behandlung und Therapie wie auch für das Entlassungsmanagement, welches Rückmeldung mitbehandelnder Leistungserbringer beinhaltet. SOPs werden alle 3 Jahre verpflichtend überarbeitet, ansonsten unmittelbar bei Neuerungen der nationalen /internationalen Empfehlungen durch den jeweiligen Prozessverantwortlichen stets angefertigt unter Berücksichtigung der nationalen sowie europäischen Leitlinien sowie Erkenntnisse aus entsprechenden Fachpublikationen.

Hierbei bestehen gesonderte Gliederung der SOPs in thematische Bereiche: Aufnahme, Diagnostik, Therapie, Pflege und Entlassung. Implementierte Fehlermanagementmeldung im Sinne des Risikomanagements, strukturiertes Einarbeitungskonzept für neue Mitarbeiter inklusive Pflichtfortbildungen. Fachübergreifende interdisziplinäre Sprechstunden bspw. interdisziplinäre Schwindelsprechstunde, interdisziplinäre Neurofibromatosesprechstunde mit hier interdisziplinärer Therapieempfehlung an weitere Behandler/Leistungserbringer.

#### *Weitere Maßnahmen zur Qualitätssicherung*

- Beschrieben sind die Zertifizierungen und Akkreditierungen der entsprechenden Laboratorien, Stationen (SU) sowie der Klinik für Neurologie, sowohl für gesetzlich verpflichtende als auch zusätzliche freiwillige Qualitätssicherung.
- Information über Fehlermanagementmeldung und Risikomanagement.
- Aufgeführt sind Mitarbeit der Experten bei der nationalen und europäischen Leitlinienerfassung. M&M-Konferenzen, Fallkonferenzen sowie die Durchführung interdisziplinärer Sprechstunden.
- Innerhalb des MND-Net-Treffens fanden in regelmäßigen Abständen Qualitätszirkel statt.

#### **ZSEE**

Folgende SOPs sind etabliert und unterliegen im Rahmen des QM regelmäßigen Up-Dates:

#### *SOPs*

- ACTH-Test mit 250 µg Synacthen
- AGS Leitlinie für Diagnostik und Therapie
- AGS und Management bei Operationen
- AGS und pränatale Therapie
- Anamnese bei Patient\*innen mit Adipositas
- Argininbelastung
- Argininbelastung mit 21 % L – Argininhydrochlorid
- Argininbelastung mit 21% L –Argininhydrochlorid + CRH Test
- arterielle Hyertonie bei Diabetes mellitus
- Aufklärung über eine Hochwuchsbehandlung
- Ausschlussdiagnostik Phäochromozytom
- Buserelin – Test (GnRH-Agonist- Test)
- Clonidin – Test
- CRH-Test (Kind)
- Diabetes Standard bei Manifestation
- Diagnostisches Vorgehen bei Patient\*innen mit Geschlechtsdysphorie
- Diagnostisches Vorgehen bei v.a. genetische Adipositas
- Durstversuch mit Desmopressin
- Dyslipidämie bei Diabetes
- Entartungsrisiko bei Gonadendysgenese
- Fragebogen Essverhalten bei Patient\*innen mit Adipositas
- Hormon-Substitution bei Patientinnen mit hypogonadotropen Hypogonadismus
- Hypophysenkombinationstest (HKT)
- IGF1- Generationstest (IGF1- Stimulationstest)



- Knochenalterbestimmung
- Kontrazeptiva für Jugendliche ohne und mit Diabetes mellitus
- LH – RH – plus TRH-Test
- LH – RH –Test
- Low-dose ACTH-Test
- Management bei konnataler Hypothyreose
- Management bei Noonan Syndrom
- Management des Prader-Willi-Syndrom
- Management von Hypoglykämien bei Pat. mit Diabetes mellitus Typ1
- Management von Neugeborenen mit uneindeutigem Genitale
- Management von Osteoporose und Rachitis
- McCune Albright Syndrom-Statuserhebung und Weiterbetreuung
- Monogenetische Adipositas und Methylphenidat Therapie
- Nächtliche HGH-Bestimmung
- Orale Glucosetoleranztest
- präoperative Diagnostik bei Kraniopharyngeom
- Selen Behandlung bei Autoimmunthyreoiditis
- Standarddiagnostik bei Adipositas
- Therapie bei Pseudohypoparathyreoidismus Typ Ib
- Verlaufuntersuchungen bei Ullrich-Turner-Syndrom
- Vorgehen bei Kleinwuchs
- Vorgehen bei maternaler Thyreopathie
- Wachstumshormonstimulationstestung in der Transitionsphase/Erwachsenenalter
- Zyklusstörungen in der Adoleszenz

### *Innere Medizin*

- ACTH Test
- Akute Therapie Hypercalcämie
- Calciumphosphat PTH
- CRH Test (Erwachsene)
- Cushing
- Evaluation sekundäre Hypertonie
- GH Suppressionstest
- Hungerversuch
- Hyeraldosteronismus
- Hyperthyreose
- Hypocalcämie
- Insulin Hypoglykämie
- Ketoazidose
- Kochsalzbelastungstest
- Lipidapherese
- Metapyron Test
- Nebennierenkatheder
- Neuroendokrine Tumore
- Primärstaging\_NET

### *Transition*

- Transition von Patient\*innen mit selten endokrinen Erkrankungen in die Erwachsenenmedizin (Transferbogen und Checkliste)
- Überleitung von Patient\*innen mit UTS in die Erwachsenenbetreuung
- Überleitung von Patient\*innen mit Formen des Diabetes mellitus in die Erwachsenenmedizin

### *Podcast*

- Aktuelle Projekte: Nachsorge von Krebserkrankungen im Kindes- und Jugendalter mit Fokus Endokrinologie

### *Kooperationen*

- Endo-ERN
- ECLip
- DSD Care
- DGKED

### *Weitere Maßnahmen zur Qualitätssicherung*

- Informationsmaterial für Patient\*innen mit seltenen endokrinen Erkrankungen
- Konzept für die Betreuung von Kindern/Jugendlichen mit DSD
- Kooperation mit Selbsthilfegruppen
- Essverhalten bei Patient\*innen mit Adipositas
- Es fanden u.a. folgende Qualitätszirkel statt:
  - Treffen der Süddeutschen Kinderendokrinologen – Das Heidelberger Transitionskonzept, 06.03.2021
  - Treffen der Süddeutschen Kinderendokrinologen – Seltene Endokrine Erkrankungen, 05.05.2021
  - EKG – Durchführung und Interpretation, 15.06.2021
  - Treffen der Süddeutschen Kinderendokrinologen - Seltene Endokrine Erkrankungen, 14.07.2023
  - Gesprächsführung in der Pädiatrie, 20.07.2021
  - Treffen der Süddeutschen Kinderendokrinologen – Therapie des nichtklassischen AGS, 02.10.2021
  - Neue EU VO 536/14, 12.10.2021

### **ZSTETS**

Folgende SOPs sind etabliert und unterliegen im Rahmen des QM regelmäßigen Up-Dates:

#### *SOPs*

- Analkarzinom
- Diarrhoe
- Gallenblasen-/ Gallengangskarzinom
- Hepatozelluläres Karzinom
- Kolonkarzinom
- Intestinale Obstruktion-Ileus-Subileus

- Magenkarzinom
- Ösophaguskarzinom
- Pankreaskarzinom
- Stomatitis
- Xerostomie bei Tumorbehandlung

#### *Weitere Maßnahmen zur Qualitätssicherung*

Out-Reach- und Kooperationskonzepte sind im Rahmen des CCCU und ZPM etabliert.

#### ZSHI

Folgende SOPs sind etabliert und unterliegen im Rahmen des QM regelmäßigen Up-Dates:

##### *SOPs*

- Epikrise Sichelzellkrankheit
- Nachsorge nach SZT
- Impfungen nach SZT
- Stammbblatt Sichelzellpatienten

##### *Fragebögen*

- Erwachsene Sichelzellkrankheit
- Transition Eltern Bluterkrankung
- Transition Eltern Sichelzellkrankheit
- Transition Jugendliche Bluterkrankung
- Transition Jugendliche Sichelzellkrankheit
- Ermittlung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität (QoL) von Patienten mit seltenen Erkrankungen im ZSHI mit Hilfe der standardisierten und validierten Fragebögen von EuroQoL, um perspektivisch die Therapie in Bezug auf die Lebensqualität zu optimieren. Die Fragebögen umfassen die 5 Dimensionen: Mobilität, Selbstfürsorge, Alltagsaktivität, Schmerzen, Angst.

##### *Transition*

- Entwicklung eines Transitionskonzepts für Patienten mit Sichelzellkrankheit
- Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin (S3-Leitlinie der Gesellschaft für Transitionsmedizin, AEMF-Reg.Nr 186/001), Vertreter der Gesellschaft für pädiatrische Hämatologie und Onkologie in der Expertengruppe.

#### *Weitere Maßnahmen zur Qualitätssicherung*

- Ermittlung der Patientenzufriedenheit (Feedback) im ZSHI mit regelmäßiger strukturierter Auswertung und Rückmeldung an die Mitarbeiter des ZSHI
- Durchführung spezieller Untersuchungen für Patienten mit SE, die im Zentrum selbst und in externen Einrichtungen betreut werden im Rahmen der jährlichen Gesundheitsvorsorge:
- Durchführung von 46 Messungen zum Lebereisengehalt, davon 25 / 54% mit normalen Werten, 21 / 46% mit pathologischen Werten
- Durchführung von 21 Messungen zum Herzeisengehalt, davon 21/100 % mit normalen Werten.

- Durchführung von 29 transkraniellen Dopplersonographien zur Erkennung eines erhöhten Risikos für eine cerebrale Vasookklusion bei Patienten mit Sichelzellerkrankung, nur 1 grenzwertiger Befund.
- Mitwirkung an der Erstellung von AWMF-Leitlinien zur Eisenmangelanämie (AWMF Register-Nr: 025/021), Mitglied der Expertengruppe
- Arbeitstreffen ThromKid Plus (Thrombozytäre Erkrankungen im Kindesalter), Wiederaufnahme der Treffen pandemiebedingt erst in 2022
- SCID-Register zur Qualitätssicherung der Versorgung
- GPOH-Konsortium Sichelzellerkrankung, Einführung des Neugeborenen-Screenings ab 09/2021, 3-monatliche Videokonferenzen in 2021, Labor für Konfirmationsdiagnostik
- Gesellschaft für pädiatrische Onkologie und Hämatologie – Winterschool - Januar 2021, Dozententätigkeit
- Forschungsverbund PID-NET
- Wöchentliche Qualitätszirkel innerhalb der Donnerstagsbesprechung

## 4. Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen für ärztliche Kolleg\*innen, Medizinstudierende, Betroffene und Interessierte werden zum einen aus dem Referenzzentrum (A-Zentrum) heraus organisiert, mit den integrierten B-Zentren als Gemeinschaftsveranstaltung/Fortbildung, oder das jeweilige Fachzentrum richtet eigene Veranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen aus. Alle angebotenen Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen berücksichtigen multidisziplinäre und multiprofessionelle Aspekte der Diagnostik und Behandlung von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Diese finden sowohl intern als auch mit Beteiligung externer Krankenhäuser und/oder spezialisierter Rehaeinrichtungen statt. Auf Grund der fortlaufenden COVID-19 Pandemie, fand auch 2021 ein Großteil der Fortbildungsveranstaltungen telemedizinisch statt. Ziel ist es wie auch in den Präsenzveranstaltungen die ÄrztInnen für die Seltenen Erkrankungen zu sensibilisieren und das Wissen unserer Experten am ZSE Ulm weiterzugeben. Eine Weiterentwicklung und Ausbau von Angeboten und neuen Konzepten ist in Planung.

### 4.1 Fortbildung im Rahmen des Tages der Seltenen Erkrankungen 2021

Trotz der Pandemie hat das ZSE Ulm auch im Jahr 2021 einen Digitalen Tag der Seltenen Erkrankungen abgehalten.



Dieser Tag stellt eine wichtige Gelegenheit dar, sich zur Situation der Gesundheitsversorgung im Bereich der Seltenen Erkrankungen auszutauschen. Gerade Patienten mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörige haben einen großen Informationsbedarf in Bezug auf ihre Krankheit.



**SELTEN SIND VIELE**

Um dem Thema der Seltenen Erkrankungen mehr Aufmerksamkeit zu verschaffen und die besonderen Herausforderungen zu überwinden, bedarf es einer verbesserten Koordination aller Beteiligten. Mit dem **Tag der Seltenen Erkrankungen** schaffen wir ein Forum für einen Informationsaustausch für Betroffene, Ärzte, Politik und der Öffentlichkeit.

Im Rahmen des Tages wurde ein äußerst informatives Programm mit Experten-Vorträgen zu seltenen Erkrankungen, sowie auch Inhalte zur Zentrumsarbeit und deren Erfolge und Entwicklungen vorgestellt. Selbsthilfegruppen, die ganz unterschiedliche Erkrankungen vertreten, waren ebenfalls an der Veranstaltung beteiligt um über das Thema „Seltene Erkrankungen“ zu informieren.

**Tag der Seltenen Erkrankungen 2021**

27.02.2021 | 10:00-14:00 Uhr

- Online Veranstaltung -

## 4.2 Fortbildungsveranstaltungen der B-Zentren

### ZSLDPE

- Ulmer Abend der Kinderchirurgie, 23.06.2021
- HEIST Lecture Series „Signal transduction networks in cancer + Cancer epigenetics“, 05.05.2021
- 30. Wiley- Gastroroundtable, 19.05.2021
- Jahrestagung der Süd-West-Deutschen Gesellschaft Gastroenterologie, 24.06.-26.06.2021

Desweiteren wurden Fortbildungen mit den folgenden Themen durchgeführt:

- „Differential CD8 T cell priming and/or activation by co-regulation mutants of murine KPC cells“, 08.11.2021
- "Effect of hepatic stellate cells on transendothelial T-cell trafficking following interaction with PDAC cell-lines", 15.11.2021
- "Interactions between the intestinal microbiota and Liver disease", 29.11.2021
- "Cellular Crosstalk in the pancreatic Cancer Microenvironment", 02.12.2021
- "Proficient necroptosis induction is associated with greater methylene blue-photodynamic therapy-induced cytotoxicity in human pancreatic ductal adenocarcinoma cells", 06.12.2021

### ZSNE & ZSNME

- Wöchentliche Klinikinterne Donnerstagsfortbildung mit externer Beteiligung (Rehabilitationsärzten).
- Novembersymposium, 13.11.2021
- Epileptische Wintertagung, 20.11.2021
- DASNE-Webinar, 11.12.- 12.12.2021
- 4. Symposium des neurovaskulären Netzwerks, 09.10.2021
- MDS-ES & EHD, 08.10.2021
- Online-Kurs zu Huntington, 22.10.2021
- Therapie neurodegenerativer Erkrankungen, 09.10.2021
- Außerklinische Beatmung – Kinder und Kleinkinder, 22.10. – 23.10.2021
- Jahrestagung der DGLN, 07.05.-08.05.2021
- Virtuelle Liqordiagnostik – Kurs, 07.07.-08.07.2021
- 3. Interdisziplinäre Fallkonferenz des Zentrums für Seltene neurologische Erkrankungen (ZSNE) sowie des Zentrums für seltene neuromuskuläre Erkrankungen (ZSNME), 27.07.2021
- Neurologisches Facharztrepetitorium Juist, 23.09.-25.09.2021
- Facharztrepetitorium Ulm, 13.10.2021-14.10.2021
- jNWG - Schloss Reisenburg, 05.11.-07.11.2021
- 3. interdisziplinäre Fallkonferenz ZSE-DUO, 05.03.2021
- 1. Fallkonferenz Subnetzwerk atypische Parkinsonsyndrome, 26.11.2021
- FEES basic seminar online (wohl 2 Tage), 01.02.2021
- FEES Seminar ((Flexible Endoskopische Evaluation des Schluckens 2.-4.12.2021 in Präsenz
- Myopathologische Fallkonferenzen: 29.01.2021, 26.03.2021, 04.06.2021, 30.07.2021, 24.09.2021, 26.11.2021

## ZSD

- Fortbildungsveranstaltung zum Thema „Systemische Therapie entzündlicher Dermatosen, 10.11.2021

## ZSHI

- DGKJ-Repetitorium für Ärzte in Weiterbildung „Hämatologische Diagnostik“, 20.02.2021
- Aplastische Anämie und PNH (6. Patienten- und Angehörigenseminar), 06.02.2021
- 38. Morphologisch-Onkologisch-Pädiatrisches Seminar, 23.02.- 25.02.2021
- MPN&MPNr-EuroNet Meeting „DD Erythrozytose“, 21.04.-23.04.2021
- Fortbildung „Aktuelle Therapien bei Hämoglobinopathien“, 14.04.2021
- Jahrestagung API 2021 Hamburg 37. Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Immunologie (API) und 11. Jahrestagung des Arbeitskreises Pädiatrische Immunologie (AKPI) der Deutschen Gesellschaft für Immunologie (DGfI), 29.04.-30.04.2021
- Virtuelle Jahrestagung der SGKJ „Vom Blutbild zur Diagnose“, 14.05.-15.05.2021
- 129. Onkologischen Kolloquium des CCCU: „Innovative immunologische Therapien in der Pädiatrie und bei Erwachsenen“ (virtuell), 19.05.2021
- Symposium Infektionen bei Immundefekten (im Rahmen der KIT-Tagung 2021), 16.06.-19.06.2021
- Virtuelle Fortbildung „Update Hämatologie /Onkologie – Thalassämien“, 25.06.-26.06.2021
- 39. Morphologisch-Onkologisch-Pädiatrisches Seminar (MOPS), 01.09.-03.09.2021
- Jahrestagung 2021 Ulm (Pädiatrische Arbeitsgemeinschaft Stammzelltransplantation & Zelltherapie), 16.09.-17.09.2021
- Webinar ERN EuroBlood Net „Erythrozytosen“, 23.09.2021
- DGHO Jahrestagung zu Thalassämien, 01.10.-04.10.2021
- DGKJ-Jahrestagung in Berlin zu Mikrozytäre Anämie, 06.10.-09.10.2021
- Webinar Firma Novartis, „Crisis and Advices“, 01.12.2021
- Leitliniensitzung sekundäre Eisenüberladung, 09.12.2021
- Fortbildungsveranstaltung der DSAI „Immundefekte und Autoinflammation“, Thema „SCID-Neugeborenen-Screening bis zur Gentherapie“ in Stuttgart, 23.10.2021

## ZSSK

- Vortrag Süddeutscher Orthopädenkongress: „Spondyloepiphysäre Dysplasie-Orthopädische Aspekte“, 30.04.2021
- Virtuelles NetsOs-Treffen, 17.05.2021

## ZSEE

Es fanden wöchentlich interne Fortbildungen im Bezug auf seltene endokrine Erkrankungen statt.

### *Innere Medizin*

- Online Tagung der ADBW, 31.01.2021
- Fortbildung zu Lipodystrophien, 24.11.2021
- Endokrinologisches Board im wöchentlichen Turnus

## ZSTETS

- Gastroenterologisches / Endokrinologisches / Chirurgisches „Diagnostik und Therapie des Adenokarzinoms des gastro-ösophagealen Übergangs“, 14.04.2021

- 129. Onkologisches Kolloquium „Innovative immunologische Therapien in der Pädiatrie und bei Erwachsenen“(virtuell), 19.05.2021
- Jahrestagung der Süd-West-Deutschen Gesellschaft Gastroenterologie, 24.06.-26.06.2021
- Gastroenterologisch / Endokrinologisch / Chirurgischen Kolloquium “Pankreaskarzinom – das Update der S3 Leitlinie, 27.10.2021
- 130. Onkologisches Kolloquium „Spezielle Supportivtherapie in der Onkologie, Aspekte von Hämostaseologischer Therapie und Schmerz“ (virtuell), 24.11.2021
- Fortbildung zum Thema „Die interdisziplinäre Behandlung von Karzinomen der Nase und Nasennebenhöhle“, 15.12.2021
- Fortbildung zum Thema „Viszeralmedizin Ulm: Update Pankreaskarzinom“, 27.12.2021



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

Das ZSE ist federführend im **Kompetenzzentrum Baden-Württemberg**, über das ein geordneter und enger Austausch der Zentren in Baden-Württemberg stattfindet.

Auch ist das Universitätsklinikum Ulm Konsortialpartner des Use Case "Collaboration on Rare Diseases" (CORD-MI), im Konsortium **DIFUTURE: Data Integration for Future Medicine** ([DIFUTURE | Medizininformatik-Initiative](#)).

Außerdem ist das ZSE Ulm wie bereits oben beschrieben, als Konsortialpartner des aus dem Innovationsfond des G-BA geförderten **Forschungsprojekt ZSE-DUO** beteiligt.

### ZSLDPE

KEKS (Patienten- und Selbsthilfe-Organisation für Kinder und Erwachsene mit kranker Speiseröhre):  
Expertenaustausch zu Ösophagusatresie.

Die Sektion Kinderchirurgie wurde gemeinsam mit der Kinderurologie als ERN in das Netzwerk eUROGEN aufgenommen.

### *Innere Medizin I*

- Fallkonferenz Prof. Dr. J. Rosendal (Universitätsklinik Halle): Referenzzentrum hereditäre Pankreatitis
- Kooperation Deutsches Referenzzentrum AT<sub>1</sub> Mangel (Prof. Dr. P. Srnad, Universität Aachen / E.Z.)

### ZSNE & ZSNME

- Durchführung interdisziplinärer Sprechstunden mit neurologischer Beteiligung und entsprechender Rückmeldung an andere Zentren.
- Fallkonferenzen der B-Zentren ZSNE und ZSNME.
- Mitarbeit in wissenschaftlich fachlichen Netzwerken (DRN-RND, ERN-RND, ERN-Euro-NMD, sowie weiteren Netzwerken: MND-Net, epidemiologisches ALS-Register Schwaben, FTLD - Register, Huntington -Netzwerk, neurovaskuläres Netzwerk Ost-Württemberg, Myotrophe Dystrophie: MD-NET.
- Maligne Hyperthermie: MH-Register, PD und seltene Parkinsonvarianten: Kompetenznetz Parkinson.
- Seltene Epilepsien: Europäisches Schwangerschaftsregister, Autoimmunencephalitiden: GENERATE.
- ALS, MND: Ambulanzpartner, PSP: PRO-PSP, Myositis: Myositis-Netz, Mitochondriopathien: Mito-NET) mit entsprechenden Fortbildungen.

### ZSD

Regelmäßiger Austausch im Rahmen von ACARE-Netzwerktreffen und Jahrestagung der DGA

## ZSHI

- TIF (Thalassaemia International Federation)
- dsai e.V. (Patientenorganisation für angeborene Immundefekte)
- TIF (Thalassaemia International Federation)
- dsai e.V. (Patientenorganisation für angeborene Immundefekte)
- PAS&ZT (AG für pädiatrische Stammzell- und Zell-Therapie der GPOH)
- API (Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Immunologie)
- AG Neugeborenen-Screening der API
- Mitgliedschaft in ERN-RITA, DRN-RITA und ERN EuroBloodNet seit 2021; Reliance-Studie (Canakinumab)
- Mitgliedschaft in ERN-RITA, DRN-RITA und ERN EuroBloodNet seit 2021

## ZSSK

- Süddeutsches Pädiatrisches SZT Audit „Sterne des Südens“: Veranstaltung wurde virtuell abgehalten am 17.12.2021
- Externe Visite durch RKU in SPZ-Göppingen ca. 1x pro Monat
- interdisziplin. Fallkonferenzen ZMK3 und ZMK4 mit BWK-Ulm

## ZSEE

- Ein strukturierter Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge wurde im Rahmen von mehreren Qualitätszirkeln mit Krankenhäusern und Reha-Einrichtung innerhalb Deutschlands regelmäßig durchgeführt.

## ZSTETS

- Netzwerk comprehensive cancer centers, Netzwerk ZPM

## HNO

- Arbeitsgemeinschaft Onkologie HNO

## 6. Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Das ZSE Ulm führt humangenetische Laboranalysen durch das Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Ulm sowohl für Patient\*Innen des Universitätsklinikums Ulm als auf Veranlassung für externe Patient\*innen. Der größte Anteil der Analysen wird in den B-Zentren des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm durchgeführt.

Die Angaben zu den humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber den bisher unklaren Diagnosen für das Jahr 2021 sind vergleichbar mit den Angaben aus dem Vorjahr.

Nach Einschätzung sowohl aus den temporären Abfragen der Fachzentren am ZSE Ulm, gehen wir davon aus, dass ungefähr 40% der Patienten mit einer unklaren Diagnose im Anschluss an die entsprechende Spezialdiagnostik eine gesicherte Diagnose erhalten.

## 7. Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSE

### 7.1 Fachzentren ZSE Ulm

#### ZSLDPE

S3 LL akute infektiöse Diarrhö, Kapitel Diarrhö bei Immundefizienz (Prof. C. Posovszky).

#### *Innere Medizin I*

- Federführung „Therapie der autoimmunen Pankreatitis“ im Rahmen der S3-Leitlinie Pankreatitis der DGVS (A. Kleger).
- Mitarbeit an der europäischen Leitlinie der UEG zur IgG4-assoziierten Erkrankungen (A. Kleger).
- Mitarbeit an der IAP (International Ass. Pancreatology) zur Leitlinie Autoimmune Pankreatitis (A. Kleger).

#### ZSNE & ZSNME

Nationale Leitlinienmitarbeit: Prof. Ludolph (ALS), Prof. Kassubek (idiopathisches Parkinson-syndrom), Prof. Tumani (Lumbalpunktion und Liquordiagnostik), Prof. Otto (Demenzen), Prof. Landwehrmeyer (Chorea /M. Huntington).

Mitarbeit in ERN-Euro-NMD, ERN-RND. erwähnt in diversen jährlichen Klinikberichten sowie auf Homepage der Klinik.

#### ZSD

Überarbeitung der S1-Leitlinie Hereditäres Angioödem durch C1-Inhibitor-Mangel (Registernummer 061 - 029)

Expert consensus on prophylactic treatment of hereditary angioedema.

Greve J, Kinaciyani T, Maurer M, Dillenburger B, Recke A, Schöffl C. Expert consensus on prophylactic treatment of angioedema. Allergo J Int. 2022 September. doi: 10.1007/s40629-022-00223-8

## ZSHI

### *Leitlinien auf AWMF*

- Anämiediagnostik im Kindesalter
- Diagnostik und Therapie der sekundären Eisenüberladung bei Patienten mit angeborenen Anämien
- Hereditäre Sphärozytose
- Neu diagnostizierte Immunthrombozytopenie im Kindes- und Jugendalter
- Sichelzellerkrankung
- Thalassämie
- Thrombozytopathien, Diagnostik
- Therapie angeborener thrombozytärer-Erkrankungen
- Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin
- Eisenmangelanämie
- Diagnostik auf Vorliegen eines primären Immundefektes (PID)
- Therapie primärer Antikörpermangelkrankungen
- Strukturelle Voraussetzungen für die Behandlung von primären Immundefekten

### *Leitlinien auf onkopedia*

- Beta Thalassämie
- Diagnostik auf Vorliegen eines primären Immundefektes (PID)
- Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH)
- Aplastische Anämie
- Sphärozytose, hereditär (Kugelzellenanämie)
- Sichelzellerkrankungen

### *EBMT/ESID*

- Inborn errors working party guidelines for HSCT for inborn errors of immunity

## ZSEE

- S3-Leitlinie Schilddrüsenkarzinom
- International Guideline Harmonization Group: Nachsorge onkologischer Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter
- AWMF Leitlinie 025030: Deutsche Leitlinie für die Nachsorge bei onkologischen Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter

## ZSH

Mitgliedschaft in der Leitlinienkommission der DGPK durch Oberärzte Kinderkardiologie (pulmonale Hypertonie, pädiatrische Onko-Kardiologie).

## ZSSK

Osteopetrosis Consensus guidelines for diagnosis, therapy and follow-up.

<https://esid.org/layout/set/print/content/view/full/14267>

## ZSTETS

- Exokrines Pankreaskarzinom, AWMF 032-010OL
- Plattenepithelkarzinome und Adenokarzinome des Ösophagus, AWMF 021-023OL
- Kolorektales Karzinom, AWMF 021-007OL
- Magenkarzinom, AWMF 032-009OL
- Neuroendokrine Tumore, AWMF 021-026
- Humangenetische Diagnostik und Beratung 218-322
- Hepatozelluläres Karzinom, AWMF 032-053OL

## HNO

- Die S2k Leitlinie „Malignome der Nasen- und der Nasennebenhöhlen“ wurde bei der AWMF angemeldet und findet sich in der Erstellung.

## Frauenheilkunde

- S3 Leitlinie Diagnostik: Therapie und Nachsorge der Patientin mit Zervixkarzinom, Registernummer 032 - 033OL
- S3-LLDiagnostik: Therapie und Nachsorge des Vaginalkarzinoms und seiner Vorstufen Registernummer 032 – 042
- S3-Leitlinie Diagnostik: Therapie und Nachsorge der Patientinnen mit Endometriumkarzinom, Version 1.0 – April 2018 AWMF-Registernummer: 032/034-OL
- S3-Leitlinie Diagnostik: Therapie und Nachsorge maligner Ovarialtumoren
- S3-Leitlinie: Früherkennung, Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Mammakarzinoms 032-045OL
- Gestationelle und nichtgestationelle Trophoblasterkrankungen - Living Guideline Registernummer 032 – 049
- Humangenetische Diagnostik und Beratung 218-322

## 8. Studien mit Beteiligung des ZSE

### 8.1 Fachzentren ZSE Ulm

#### ZSLDPE

- **BUU-5/PEDEOS-1** .

Ongoing

Double blind, randomized, placebo-controlled, Phase II/III trial on the efficacy and tolerability of treatment with budesonide oral suspension vs. placebo in children and adolescents with eosinophilic esophagitis

EudraCT: 2017-003737-29

Aktuell aktive Mitglieder des MUST-Trials, DSD-Care und BMBF-Anästhesie.

#### *Innere Medizin I*

- SAPHES-Studie (alle, auch AIH oder PBC-bedingte LZ's mit drin), ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03315767, Prospective, Multicenter Cohort Study on Primary Biliary Cholangitis (PBC-Cohort), ClinicalTrials.gov Identifier: NCT04076527
- DHC-R: Prospektives Deutsches Hepatitis C Register (Leberstiftungs GmbH)  
NIS-Studiennr.: 2493  
2014 – laufend
- German PBC Kohort: Prospective, multicenter cohort study on primary biliary cholangitis (Leipzig)  
NCT04076527  
2020 – laufend
- PanCAAlert: Erforschung eines Multimarker-Tests zur Früherkennung von Bauchspeicheldrüsensarkomen im Stuhl  
BMBF Verbundprojekt: 13GW0405  
04/2022 – laufend
- NUT-2/PBC: Double-blind, randomised, placebo-controlled, phase II dose-finding study comparing different doses of norlicholic acid tablets with placebo in the treatment of primary biliary cholangitis in patients with an inadequate response to ursodeoxycholic acid  
EudraCT: 2021-001431-56  
04/2023 – laufend

#### ZSNME

- NCT 03792490: Inhibition of Rho Kinase (ROCK) With Fasudil as Disease-modifying Treatment for ALS (ROCKALS) (2019-ongoing)
- NCT 03800524: Safety and Efficacy of Tauroursodeoxycholic (TUDCA) as add-on Treatment in Patients Affected by Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) (SC1-PM-08-2017 – New therapies for rare diseases – Project 755094) (2019-ongoing)
- NCT 04248465: A Phase 3, Double-Blind, Randomized, Placebo-Controlled, Parallel Group, Multicenter Study With an Open-Label Extension to Evaluate the Efficacy and Safety of Ravulizumab in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) (2020-2023)
- NCT 04579666: A Phase 2, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Pegcetacoplan in Subjects With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) (2020-ongoing)

- NCT 04569084: A Phase 3b, Multicenter, Randomized, Double-Blind Study to Evaluate Efficacy and Safety of Oral Edaravone Administered for a Period of 48 Weeks in Subjects With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) (2020-ongoing)
- NCT 05178810: A Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study to Investigate the Efficacy and Safety of FAB122 in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ADORE) (2022-ongoing)
- NCT 03070119: An Extension Study to Assess the Long-Term Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Effect on Disease Progression of BIIBo67 Administered to Previously Treated Adults With Amyotrophic Lateral Sclerosis Caused by Superoxide Dismutase 1 Mutation; Phase I, 2016-003225- (2017- Ongoing)
- NCT 04856982: A Phase 3 Randomized, Placebo-Controlled Trial With a Longitudinal Natural History Run-In and Open-Label Extension to Evaluate BIIBo67 Initiated in Clinically Presymptomatic Adults With a Confirmed Superoxide Dismutase 1 Mutation (ATLAS) (2021-ongoing) and a lot more.....
- ZSE-DUO trial - Dual pilot structure for clarifying unclear diagnoses in centres for rare diseases NCT03563677 (2018-ongoing)

## ZSNE

- Generation-HD1 A Randomized, Multicenter, Double-Blind, Placebo-Controlled, Phase III Clinical Study to Evaluate The Efficacy and Safety of Intrathecally Administered RO7234292 (RG6042) in Patients with Manifest Huntington's Disease NCT03761849 EUDRACT 2018-002987-14 Trial ongoing in modified form (modified in April 2021; intrathecal application of Tominersen paused) (2018-2022)
- An Open-Label Extension Study to Evaluate the Long-Term Safety and Tolerability of Intrathecally Administered RO7234292 (RG6042) in Patients with Huntington's Disease yes
- NCT03842969 EUDRACT 2018-003898-94 Study ongoing in modified form (modified in April 2021; intrathecal application of Tominersen paused) (2019-2023)
- A Phase III, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Parallel Arm, Multicenter Study Evaluating the Efficacy and Safety of Pridopidine in Patients with Early Stage of Huntington Disease (PRidopidine Outcome On Function in Huntington Disease - PROOF-HD) EUDRACT: 2020-002822-10 NCT04556656 (2020-ongoing)
- A 24-month Phase 1 Pilot Study of AADvac1 in Patients With Non Fluent Primary Progressive Aphasia (AIDA) NCT03174886 (2017-ongoing)
- A Phase 2 Study to Evaluate Safety of Long-term AL001 Dosing in Frontotemporal Dementia (FTD) Patients (INFRONT-2) NCT03987295 (2019-ongoing)
- A Phase 3, Multicenter, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Efficacy and Safety of AL001 in Individuals at Risk for or With Frontotemporal Dementia Due to Heterozygous Mutations in the Progranulin Gene AL001-3 (INFRONT-3) NCT04374136 (2020-ongoing)
- Physical Activity and Exercise Outcomes in Huntington's Disease (PACE-HD) NCT03344601 (2017-ongoing)
- RT001 in Patients With Progressive Supranuclear Palsy (PSP) PROGRESSIVE SUPRANUCLEAR PALSUS NCT04937530 (2021-ongoing)
- Enroll -HD: A Prospective Registry Study in a Global Huntington's Disease Cohort NCT01574053 (2012-ongoing)



- HDClarity: a Multi-site Cerebrospinal Fluid Collection Initiative to Facilitate Therapeutic Development for Huntington's Disease NCT02855476 (2016-ongoing)
- Natural History Study in Prodromal and Manifest Huntington Disease Gene Expansion Carriers (HDGECs) - SHIELD HD NCT04406636 (2020-ongoing)
- An Open-Label Extension Study to Evaluate Long-Term Safety and Tolerability of RO7234292 (RG6042) in Huntington's Disease Participants Who Participated in Prior Roche and Genentech Sponsored Studies (2019-2023) NCT03842969 (2019-2023)
- ZSE-DUO trial - Dual pilot structure for clarifying unclear diagnoses in centres for rare diseases NCT03563677 (2018-ongoing)
- Enroll -HD: A Prospective Registry Study in a Global Huntington's Disease Cohort NCT01574053 (2012-ongoing)
- HDClarity: a Multi-site Cerebrospinal Fluid Collection Initiative to Facilitate Therapeutic Development for Huntington's Disease NCT02855476 (2016-ongoing)
- Natural History Study in Prodromal and Manifest Huntington Disease Gene Expansion Carriers (HDGECs) - SHIELD HD NCT04406636 (2020-ongoing)
- Systematic evaluation of laryngopharyngeal function in patients with MSA, PD and 4-repeat tauopathies (FEEMSA) NCT04706234 (2017-ongoing).
- A trial to Evaluate Efficacy and Safety of Bortezomib in Patients With Severe Autoimmune Encephalitis (Generate-Boost) NCT03993262 (2019-ongoing)
- Safety, Tolerability and Pharmacokinetics of Multiple Ascending Doses of NIO752 in Progressive Supranuclear Palsy NCT04539041 (2020-ongoing)
- A Study to Assess Efficacy, Safety, Tolerability, and Pharmacokinetics of ABBV-8E12 in Subjects With Progressive Supranuclear Palsy (PSP) (2016-2021) NCT02985879

#### **Weitere Registerstudien:**

- FTLN-registry (FTLN consortium)
- ALS +FTLN registry Swabia derived from Ulm
- Pro-PSP Register

#### **ZSD**

- BioCryst Pharmaceuticals  
Phase-III-study  
"An open-label study to evaluate the long-term safety of daily oral BCX7353 in subjects with type I and II hereditary angioedema"  
2018-2020  
Principal Investigator: Trainotti S  
Subinvestigator: Greve J
- Shire/Takeda Development Center Americas, Inc.  
Phase-IIIb-study  
"Study to Evaluate the Real-World Long-Term Effectiveness of Lanadelumab in Participants With Hereditary Angioedema (HAE) (ENABLE)"  
2020-ongoing  
Principal Investigator: Greve J
- Takeda

Prophylaxis Impact on Quality of Life Impairment of HAE Patients with Lower Annual Base Attack Rates (PIQHAR)

2022-ongoing

Principal Investigator: Greve J

- Pharvaris

Phase-II-study

A Phase II, double-blind, placebo-controlled, Randomized, cross-over, dose-ranging study of oral PHA-022121 for Acute treatment of angioedema attacks in Patients with hereditary angioedema due to C1-Inhibitor Deficiency type I and II

EudraCT Number: 2020-003445-11

2021-ongoing

Principal Investigator: Greve J

- BioCryst

- "Non-Interventional Post-Authorisation Study to Evaluate the Safety, Tolerability and Effectiveness of Berotralstat for Patients with Hereditary Angioedema (HAE) in a Real-World Setting (APeX-N)"

2022-ongoing

Principal Investigator: Greve J

## ZSHI

- **A phase 2a study to evaluate the safety and pharmacokinetics of luspatercept (ACE-536) in paediatric subjects who require regular transfusions due to beta-( $\beta$ )-thalassemia (ACE-536-B-THAL-004).** EudraCT Number: 2019-000208-13

- **2015 – (ongoing)**

Wirksamkeit und Sicherheit von Eltrombopag in Kombination mit Ciclosporin bei Patienten mit erworbener moderater aplastischer Anämie (EMAA). Eine prospektive multizentrische Studie, die Ciclosporin + den Thrombopoetin-Rezeptorantagonis Eltrombopag (Revolade<sup>R</sup>, GlaxoSmithKline) mit Ciclosporin + Placebo bei Patienten mit erworbener moderater aplastischer Anämie vergleicht (Efficacy and Safety of Eltrombopag in Combination with Ciclosporin in Patients with Acquired Moderate Aplastic Anemia (EMAA). Prospective Randomized Multicenter Study Comparing Ciclosporin + Thrombopoietin Receptor Agonist Eltrombopag (Revolade<sup>R</sup>, GlaxoSmithKline) with Ciclosporin + Placebo in Patients with Acquired Aplastic Anemia). EudraCT-No. 2014-000174-19; Antragsnummer der Ethikkommission Ulm: 49/1

- **01/2016 – (ongoing)**

Eine offene Phase-II-Studie mit ansteigenden Mehrfachdosen zur Bewertung der Wirksamkeit, Sicherheit, Verträglichkeit, Immunogenität, Pharmakokinetik und Pharmakodynamik von ALXN1210, das Patienten mit paroxysmaler nächtlicher Hämoglobinurie intravenös verabreicht wird (A Phase 2, Open-Label, Multiple Ascending Dose Study to Evaluate the Efficacy, Safety, Tolerability, Immunogenicity, Pharmacokinetics, and Pharmacodynamics of ALXN1210 Administered Intravenously to Patient with Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria).

EudraCT-No. 2015-002674-20; Antragsnummer der Ethikkommission Ulm: 317/15

- **2017– (ongoing)**

A Multicenter, Open-Label, Uncontrolled Extension Study of RA101495 in Subjects with Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria Who have Completed a RA101495 Clinical Study

Prüfplan: RA101495-01.202, EudraCT-No. 2016-003523-34; Antragsnummer der Ethikkommission Ulm: 439/16

- **2017– (ongoing)**  
AN ADAPTIVE PHASE I/II STUDY TO ASSESS SAFETY, EFFICACY, PHARMACOKINETICS AND PHARMACODYNAMICS OF RO7112689 IN HEALTHY VOLUNTEERS AND PATIENTS WITH PAROXYSMAL NOCTURNAL HEMOGLOBINURIA (PNH)  
PROTOCOL NUMBER: BP39144. EUDRACT NUMBER: 2016-002128-10
- **2018 – (ongoing)**  
Eine offene, multizentrische Schlüsselstudie der Phase 3 zur Beurteilung der Wirksamkeit und Sicherheit von BIVVoog bei Patienten mit primärer Kälteagglutinin-erkrankung, bei denen kürzlich eine oder mehrere Bluttransfusionen durchgeführt wurden (Cardinal-Studie), Prüfplan: BIVVoog-003
- **Phase III, 2020 – (ongoing)**  
An Open-label, Non-Randomized, Multi-Center Extension Study To Evaluate the Long-Term Safety and Efficacy of All<sup>®</sup> IN THE Treatment of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH), Protocol: APL2-307, EudraCT-No: 2019-001106-23
- SCID-Register

## ZSSK

- **Internationales Osteopetrose-Register Ulm im Auftrag der ESID und der EBMT-Arbeitsgruppe "Angeborene Fehler"/Internationales Register von pädiatrischen Patienten mit Osteopetrose**  
Kurzname: Osteopetrose-Register  
Studien-ID: 004658  
Studienbeginn: 01.08.2009
- **Kooperatives Pädiatrisches Register für Stammzell-Transplantationen Deutschland - Österreich - PRST**  
Kurzname: PRST Register  
Studien-ID: 002320  
Studienbeginn: 11.03.2014

## ZSEE

- **REAL3 | NN8640-4172 (Wachstumshormon) - Phase II**  
**NCT02616562**

A randomised, multinational, active-controlled, open-labelled, dose finding, double-blinded, parallel group trial investigating efficacy and safety of once-weekly NNC0195-0092 treatment compared to daily growth hormone treatment (Norditropin® FlexPro®) in growth hormone treatment naïve pre-pubertal children with growth hormone deficiency REAL3 Study
- **REAL4 | NN8640-4263 (Wachstumshormon) - Phase IIIa**  
**NCT03811535**

A trial comparing the effect and safety of once weekly dosing of somapacitan with daily Norditropin® in children with growth hormone deficiency
- **RM-493-022 (monogene Adipositas) - Verlängerungsstudie von Phase II oder III Studien**  
**NCT03651765**

Long Term Extension Trial of setmelanotide (RM-493) for patients who have completed a trial of Setmelanotide for the treatment of obesity associated with genetic defects upstream of the MC4 receptor in the leptin-melanocortin pathway
- **RM-493-014 (monogene Adipositas) - Phase II**  
**NCT03013543**

Setmelanotide (RM-493) Phase 2 Treatment Trial in Patients with rare genetic disorders of obesity
- **EMR200104\_544 (Wachstumshormon) – AWB**  
**NCT: n.a. (online post-marketing surveillance)**

Titel: Non-interventional, post-marketing surveillance "Saizen®-online"
- **ECLip Registry (European Consortium of Lipodystrophies) – Registerstudie**  
**NCT03553420**

Osse Registry for Patients with Lipodystrophy Run by the European Consortium of Lipodystrophies (ECLip)
- **GH-4488 (Wachstumshormon, Adhärenzstudie) – NIS**  
**NCT03972345**

Eine nicht-interventionelle, prospektive Studie in Deutschland zur Untersuchung des Einflusses der Adhärenz bei bestehender Wachstumshormontherapie mit Norditropin® auf „Near Final Height“ in einer Patientenpopulation mit isoliertem Wachstumshormonmangel (iGHD) und Born Small for Gestational Age (SGA)
- **DSDCare: Beginn seit 2018**

Verbesserung der Versorgung für Menschen mit Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD)
- **Bariatrische Chirurgie: Beginn: 01.11.2020**

Medical and Psychosocial Implications of Adolescent Extreme Obesity: Weight Loss Surgery in Adolescents with Extreme Obesity
- **APV**

National Adiposity Patients Registry (APV) – Ulm site
- **AGS Register**
- **Hypothyreose Register**
- **DPV**

Initiative, die Behandlungsergebnisse für Menschen mit Diabetes in der Routinetherapie durch standardisierte Dokumentation, objektiven Vergleich von Qualitätsindikationen und durch multizentrische Therapieforschung zu verbessern

- **MEASuRE Global Registry – Metreleptin Effectiveness and Safety Registry**  
Beginn: 15.11.2021

## ZSTETS

	Studientitel	Beginn	Ende	Phase
1.	Sequenzielle Erstlinientherapie des metastasierten kolorektal Karzinoms mit Capecitabin, Irinotecan und Bevacizumab – Capecitabin plus Bevacizumab versus Capecitabin plus Irinotecan plus Bevacizumab als Erstlinientherapie beim metastasierten kolorektalen Karzinom. ML22011 (AIO KRK 0110) <b>EudraCT: 2009-013099-38</b>	19.08.2013	19.01.2021	III
2.	Adjuvant chemotherapy with gemcitabine and cisplatin compared to observation after curative intent resection of cholangiocarcinoma ACTICCA-1 <b>EudraCT: 2012-005078-70</b>	13.10.2014		III
3.	Prospective randomized multicenter phase II trial to investigate intensified neoadjuvant chemotherapy in locally advanced pancreatic cancer AIO PAK 0113 (NEOLAP) <b>EudraCT: 2013-004796-12</b>	24.11.2014	24.03.2021	II
4.	Randomized controlled trial of S1 maintenance therapy in metastatic esophagogastric carcinoma MATEO (AIO-YMO-0111) <b>EudraCT: 2013-002742-37</b>	20.05.2015	23.09.2021	II
5.	Multizentrische Machbarkeitsstudie der Phase I/II zur adjuvanten Behandlung von Patienten mit S-1 nach R0-Resektion eines Adenokarzinoms des Magens und des gastroösophagealen Übergangs S-1 adjuvant (AIO-STO-0114) <b>EudraCT: 2014-004116-11</b>	13.01.2016	24.03.2021	I/II
6.	Induction Treatment with nab-Paclitaxel/Gemcitabine for First-line Treatment of Metastatic Pancreatic Cancer Followed by Either Alternating Application of Gemcitabine Monotherapy and nab-Paclitaxel/Gemcitabine or Continuing Application of nab-Paclitaxel/ Gemcitabine: A randomized Phase II Study ALPACA (AIO-PAK-0114) <b>EudraCT: 2014-004086-24</b>	26.04.2016	2021	II
7.	Safety and Effectiveness of Ramucirumab in Patients with Advanced Gastric Cancer in the European Union and North America: A Prospective Observational Registry PASS (I4T-MC-JVDD, Lilly) <b>Register Nr.: ENCEPP/SDPP/9400</b>	29.06.2016	31.03.2021	AWB
8.	Prospektive Studie zum Plasma-Metabolom Multimarker Panel MxP@PancreasScore zum Ausschluss eines Pankreaskarzinoms in Risikokohorten META-PAC-Studie <b>Register Nr.: BB 079/16 (EK Greifswald)</b>	15.12.2016	27.04.2022	Prospektive
9.	m FOLFOX6 vs. mFOLFOX6 + aflibercept as neoadjuvant treatment in MRI-defined T3-rectal cancer: a randomized phase-II-trial AIO-KRK-0214 <b>EudraCT: 2015-002773-38</b>	07.03.2017		II
10.	Aspirin: Adjuvant aspirin treatment in PIK3CA mutated colon cancer patients. A randomized, double-blinded, placebo-controlled, phase III trial SAKK 41/13 <b>EudraCT: 2015-001482-57</b>	20.06.2017	08.04.2021	III
11.	A multicenter, randomized, open-label Phase 3 study of Encorafenib + Ce-tuximab +/- Binimetinib vs. Irinotecan + Cetuximab with a Safety Lead-in of Encorafenib + Binimetinib + Cetuximab in Patients with BRAF V600E-mutant metastatic Colorectal Cancer. ARRAY-818-302 <b>EudraCT: 2015-005805-35</b>	01.08.2017	15.09.2021	III
12.	Avelumab and cetuximab in combination with FOLFOX in patients with previously untreated metastatic colorectal cancer – The phase II AVETUX-CRC trial AVETUX_AIO-KRK-216 <b>EudraCT: 2016-004434-26</b>	07.09.2017	02.09.2021	II
13.	Nal-IRI with 5-fluorouracil (5-FU) and Leucovorin or gemcitabine plus cisplatin in advanced biliary-tract cancer. An open label, non-comparative, randomized, multicenter phase II trial – the NIFE trial NIFE_AIO-YMO/HEP-0315 <b>EudraCT: 2016-002467-34</b>	14.11.2017		II
14.	Prospective, multicenter, open-label phase IV trial of trifluridine/tipiracil to evaluate the health-related quality of life in patients with metastatic colorectal cancer Tallisur <b>EudraCT: 2017-000292-83</b>	01.02.2018	08.03.2021	IV
15.	Ipilimumab in combination with Nivolumab and Trastuzumab previously untreated HER2 positive locally advanced or metastatic EsophagoGastric Adenocarcinoma. The randomized phase 2 INTEGA trial INTEGA <b>EudraCT: 2017-000624-10</b>	22.03.2018	25.07.2022	II
16.	Second line therapy with Nal-IRI after failure gemcitabine/nab-paclitaxel in advanced pancreatic cancer - predictive role of 1st line therapy	17.04.2018	2022	III

	Studientitel	Beginn	Ende	Phase
	PREDICT (AIO-PAK-0216) <b>EudraCT: 2016-005147-17</b>			
17.	A multicenter open-label phase II trial to evaluate nivolumab and Ipilimumab for 2 <sup>nd</sup> line therapy in elderly patients with advanced esophageal squamous cell cancer. – Pat. >65 Jahre!  RAMONA (AIO-STO-0117) <b>EudraCT: 2017-002056-86</b>	14.06.2018	23.05.2022	II
18.	PaCaReg: Eine multizentrische Registerstudie zur Erfassung klinischer, epidemiologischer und biologischer Profile beim duktalem Adenokarzinom des Pankreas  PaCaReg CCCU (YMO/PAK-0215) <b>Trial/NCT-No.: 04099134</b>	12.07.2018		NA
19.	A Randomized, Open-label, Multi-center Phase III Study of Durvalumab and Tremelimumab as First-line Treatment in Patients with Unresectable Hepatocellular Carcinoma  HIMALAYA <b>EudraCT: 2016-005126-11</b>	08.08.2018	2022	III
20.	Ergebnisqualität bei Darmkrebs: Identifikation von Unterschieden und Maßnahmen zur flächendeckenden Qualitätsentwicklung  EDIUM <b>DRKS-ID: 00008724</b>	01.11.2018		NA
21.	Modified FOLFOX plus/minus Nivolumab and Ipilimumab in patients with previously untreated advanced or metastatic adenocarcinoma of the stomach or gastroesophageal junction. A randomized phase 2 trial  AIO-STO-0417 (ehem. Moonlight) <b>EudraCT: 2017-002080-18</b>	19.11.2018		II
22.	A Phase 2 Study of Cabiralizumab (BMS-986227, FPA008) Administered in Combination with Nivolumab (BMS-936558) with and without Chemotherapy in Patients with Advanced Pancreatic Cancer  CA025-006 (BMS) <b>EudraCT: 2018-000339-28</b>	05.12.2018	15.04.2021	II
23.	A randomized, open-label Phase II efficacy and safety study of Atezolizumab in combination with FLOT versus FLOT alone in patients with gastric cancer and adenocarcinoma of the oesophago-gastric junction (MO30039)  DANTE (AIO-STO-0317) <b>EudraCT: 2017-001979-23</b>	29.01.2019		II
24.	Aflibercept and 5-FU vs. FOLFOX as 1st line treatment option for elderly or frail elderly patients with metastatic colorectal cancer  ELDERLY (AIO-KRK-0117) <b>EudraCT: 2017-000329-11</b>	11.03.2019	2023	II
25.	A multicenter single-arm pilot study of ramucirumab in combination with dacarbazine in patients with progressive well-differentiated metastatic pan-creatic neuroendocrine tumors  RamuNet <b>EudraCT: 2017-001207-68</b>	18.03.2019		II
26.	Randomized study to investigate FOLFOXIRI plus Cetuximab vs. FOLFOXIRI plus Bevacizumab as first-line treatment of BRAF-mutated metastatic colo-rectal cancer  Fire 4.5 (AIO-KRK-0116) <b>EudraCT: 2015-004849-11</b>	05.04.2019		II
27.	A Phase IIb study with run in safety phase of Ramucirumab in combination with TAS102 vs. TAS102 monotherapy in chemotherapy refractory metastatic colorectal cancer patients  RAMTAS (AIO-KRK-0316) <b>EudraCT: 2017-004162-99</b>	15.04.2019		IIb

	Studientitel	Beginn	Ende	Phase
28.	An open label, dose escalation followed by dose expansion, safety and tolerability trial of CAN04, a fully humanized monoclonal antibody against IL1RAP, in subjects with solid malignant tumors  CANFOUR (SMS-0345) <b>EudraCT: 2017-001111-36</b>	20.05.2019	13.05.2022	IIa
29.	A randomized, multicenter open label phase II trial of Paclitaxel + Ramucirumab versus Paclitaxel alone in patients with squamous-cell carcinoma of the esophagus, refractory or intolerant to combination therapy with Fluoropyrimidine and Platinum-based drugs.  RAMOS <b>EudraCT: 2016-003850-33</b>	02.07.2019	geplant 10/2022	II
30.	A phase II trial of immunotherapy with pembrolizumab in combination with local ablation for patients with early stage hepatocellular carcinoma  IMMULAB (AIO-HEP-0417/ass) <b>EudraCT: 2018-001381-42</b>	14.08.2019		II
31.	Phase Ib study of gevokizumab in combination with standard of care anti-cancer therapies in patients with metastatic colorectal cancer, gastroesophageal cancer and renal cell carcinoma  CVPM087A2101 (Novartis) <b>EudraCT: 2018-003952-19</b>	19.08.2019		Ib
32.	A Phase II single-arm, open-label study of transarterial chemoembolization (TACE) in combination with nivolumab performed for intermediate stage hepatocellular carcinoma  IMMUTACE (AIO-HEP-0217) <b>EudraCT: 2017-003553-42</b>	04.09.2019	21.02.2022	II
33.	A prospective, randomised, controlled, open-label, multicentre phase III study to evaluate efficacy and safety of Peptide Receptor Radionuclide Therapy (PRRT) with <sup>177</sup> Lu-dotatocic acid (177Lu-DOTATOC) compared to targeted molecular therapy with everolimus in patients with inoperable, progressive, somatostatin receptor-positive (SSTR+), neuroendocrine tumours of gastroenteric or pancreatic origin (GEP-NET)  COMPETE (ITM-LET-01) <b>EudraCT: 2016-001897-13</b>	04.11.2019		III
34.	A Phase II trial of tumor treating fields (TTFIELDS, 150kHz) concomitant with sorafenib for advanced hepatocellular carcinoma (HCC).  EF-30- HEPANOVA (MPG) <b>NCT03606590, EUDAMED CIV-18-06-024345</b>	12.12.2019	19.05.2021	II
35.	Ramucirumab plus Irinotecan / Leucovorin / 5-FU versus Ramucirumab plus Paclitaxel in patients with advanced or metastatic adenocarcinoma of the stomach or gastroesophageal junction, who failed one prior line of palliative chemotherapy, a phase III trial of the AIO  RAMIRIS (AIO-STO-0415) <b>EudraCT: 2015-005171-24</b>	06.02.2020		III
36.	Non-Interventional Study in Patients with mCRC in Real World Practice # 0012/0093  PROMETCO (Fa. Servier) <b>Project Number: DIM 95005-001</b>	02./05.03. 2020		NIS
37.	Phase III, multicenter, randomized, open-label study of Atezolizumab (Anti-PD-L1 antibody) plus Bevacizumab versus active surveillance as adjuvant therapy in patients with Hepatocellular Carcinoma at high risk of recurrence after surgical resection or ablation  WO41535 (Fa. Roche) <b>EudraCT: 2019-002491-14</b>	10.03.2020		III
38.	A multi-center Phase I/II Study of sequential epigenetic and immune targeting in combination with Nab-Paclitaxel / Gemcitabine in Patients with advanced pancreatic ductal adenocarcinoma  SEPION <b>EudraCT: 2015-001625-40</b>	16.03.2020		I/II

	<b>Studientitel</b>	<b>Beginn</b>	<b>Ende</b>	<b>Phase</b>
39.	A Randomized, Phase 3 Study of Eryaspase in Combination with Chemotherapy versus Chemotherapy Alone as Second-Line Treatment in Patients with Pancreatic Adenocarcinoma  GRASPANC: TRYbeCA-1 – TRial of erYaspase in pancreatic Cancer  <b>EudraCT: 2018-000572-15</b>	25.06.2020	13.01.2022	III
40.	A Phase III Multicenter Open-Label Randomized Trial to Evaluate Efficacy and Safety of FOLFIRINOX (FFX) versus Combination of CPI-613 with modified FOLFIRINOX (mFFX) in Patients with Metastatic Adenocarcinoma of the Pancreas  RAFAEL PANC003 <b>EudraCT: 2018-001587-32</b>	20.07.2020	20.12.2021	III
41.	A Phase 3 Randomized, Double Blind Study of Pembrolizumab Plus Gemcitabine/Cisplatin versus Gemcitabine/Cisplatin as First-Line Therapy in Participants with Advanced/Unresectable Biliary Tract Carcinoma  MK-3475-966 <b>EudraCT: 2019-000944-82</b>	29.09.2020		III
42.	A Phase Ib, multicenter, open-label dose escalation and expansion platform study of select drug combinations in adult patients with advanced or metastatic BRAF V600 colorectal cancer  CADPT01C12101 <b>EudraCT: 2019-004688-27</b>	28.10.2020		Ib
43.	A Phase 1b, Multicenter, Randomized, Blinded, Placebo-controlled Study to Evaluate the Efficacy of Guselkumab in Subjects with Familial Adenomatous Polyposis  CNT01959COR1001 <b>EudraCT: 2019-001980-57</b>	04.11.2020	06.05.2021	Ib
44.	A pilot study of ramucirumab beyond progression plus TAS-102 in patients with advanced or metastatic adenocarcinoma of the stomach or the gastroesophageal junction, after treatment failure on a ramucirumab based therapy.  RE_ExPEL <b>EudraCT: 2020-001075-32</b>	02.12.2020	10/2022	I
45.	A phase II, open label, randomized, parallel arm study of NIS793 (with and without spartalizumab) in combination with SOC chemotherapy gemcitabine/nab-paclitaxel, and gemcitabine/nab-paclitaxel alone in first-line metastatic pancreatic ductal adenocarcinoma (mPDAC)  CNIS793B12201 <b>EudraCT: 2020-000349-14</b>	09.12.2020		II
46.	An open-label, randomised, multicentre, phase III study of irinotecan lipo-some injection, oxaliplatin, 5-fluorouracil/leucovorin versus nab-paclitaxel plus gemcitabine in subjects who have not previously received chemotherapy for metastatic adenocarcinoma of the pancreas  NAPOLI-3 (D-US-60010-001) <b>EudraCT: 2018-003585-14</b>	11.01.2021		III
47.	A phase I/II trial of D,L-Methadone and mFOLFOX6 in treatment of advanced colorectal cancer  MEFOX (AIO-KRK-0119) <b>EudraCT: 2019-004158-26</b>	18.02.2021		I/II
48.	Circulating tumor DNA based decision for adjuvant treatment in colon cancer stage II evaluation  CIRCULATE (AIO-KRK-0217) <b>EudraCT: 2018-003691-12</b>	23.02.2021		III
49.	Neoadjuvant Radiochemotherapy versus Chemotherapy for Patients with Locally Advanced, Potentially Resectable Adenocarcinoma of the Gastroesophageal Junction (GEJ) - A randomized phase III joint study of the AIO, ARO and DGAV	17.03.2021		III



	Studientitel	Beginn	Ende	Phase
	RACE (AIO-KRK-0118) <b>EudraCT: 2018-001728-20</b>			
50.	Chemotherapie-freie Behandlung bei BRAFV600E-mutierten mCRC. BERINGCRC (Pierre Fabre Onc.) <b>Registrierung: NCT04673955</b>	24.03.2021		AWB
51.	A phase 3 randomized, open-label study to evaluate the Efficacy and Safety of Olaparib alone or in combination with Bevacizumab compared to Bevacizumab with 5-FU in participants with unresectable or metastatic colorectal cancer who have not progressed following first-line induction of FOLFOX with Bevacizumab (LYNK-003). MK-7339-003 <b>EudraCT: 2019-000698-22</b>	10.05.2021		III
52.	PANOVA-3: Pivotal, randomized, open-label study of Tumor Treating Fields (TTFields, 150kHz) concomitant with gemcitabine and nab-paclitaxel for front-line treatment of locally-advanced pancreatic adenocarcinoma (EF-27) EF-27 PANOVA (MPG) <b>NCT03377491</b>	14.07.2021		III
53.	Prognostische Wertigkeit von zirkulierender Tumor-DNS beim resektablen Pankreas-karzinom Projection (ML40429) <b>NCT04246203</b>	19.07.2021		AWB
54.	Preoperative FOLFOX versus postoperative risk-adapted chemotherapy in patient with locally advanced rectal cancer and low risk for local failure: A randomized phase III trial of the German Rectal Cancer Rectal Study Group ACO/ARO/AIO-18.2 (AIO-KRK-0319) <b>EudraCT: 2018-001356-35</b>	06.09.2021		III
55.	A phase III, open-label, randomized study of Atezolizumab with Lenvatinib or Sorafenib versus Lenvatinib or Sorafenib alone in hepatocellular carcinoma Previously treated with Atezolizumab and Bevacizumab MO42541 <b>EudraCT: 2020-005231-78</b>	11.10.2021		III
56.	An open-label phase Ib prospective clinical trial to investigate safety, tolerability and maximum tolerated dose for SCO-101 in combination with gemcitabine and nab-paclitaxel in inoperable pancreatic cancer patients. Pantax Ib (SCO101-002) <b>EudraCT: 2020-002627-11</b>	19.10.2021		Ib
57.	A Multicentre, Observational, Phase 4 Study to Evaluate the Safety and Tolerability of Lenvatinib in Patients With Advanced or Unresectable Hepatocellular Carcinoma. - Post-Authorisation Safety Study (PASS) STELLAR - EMRE7080M000508 (Fa. Eisai) <b>Registrierung: NCT04763408</b>	15.12.2021		AWB

## 9. Wissenschaftliche Publikationen mit Beteiligung des ZSE

Das ZSE Ulm veröffentlicht regelmäßig wissenschaftliche Publikationen zu seltenen Erkrankungen. Die ausführliche Publikationsliste der ZSE Ulm befindet sich im Anhang dieses Qualitätsberichtes.

### 9.1 Publikationen des ZSE Ulm 2021

#### ZSLDPE

- A complex intervention to promote prevention of delirium in older adults by targeting care-giver's participation during and after hospital discharge - study protocol of the TRANsport and DELirium in older people (TRADE) project.
- Frailty in renal diseases].
- A comparison of spleen size measured by ultrasound in a random population sample and a matched sample of patients at a university hospital, and the determination of normal values and influencing factors.
- [Validation of the geriatric-check for identification of geriatric patients in emergency departments].
- Ustekinumab Inhibits T Follicular Helper Cell Differentiation in Patients With Crohn's Disease.

#### ZSSK

- **Expanded circulating hematopoietic stem/progenitor cells as novel cell source for the treatment of TCIRG1 osteopetrosis.**  
Capo V, Penna S, Merelli I, Barcella M, Scala S, Basso-Ricci L, Draghici E, Palagano E, Zonari E, Desantis G, Uva P, Cusano R, Sergi Sergi L, Crisafulli L, Moshous D, Stepensky P, Drabko K, Kaya Z, Unal E, Gezdirici A, Menna G, Serafini M, Aiuti A, Locatelli SL, Carlo-Stella C, Schulz AS, Ficara F, Sobacchi C, Gentner B, Villa A. *Haematologica*. 2021 Jan 1;106(1):74-86. doi: 10.3324/haematol.2019.238261. PMID: 31949009 Free PMC article.
- **Frakturneigung, Buchbeitrag in „Differenzialdiagnose Pädiatrie“, Michalk/Schönau (Herausgeber)**  
Brenner-RE., Elsevier Verlag, 5. Auflage, 2021: 702-706, 978-3-437-22533-8 (ISBN)
- **Spondyloepiphysäre Dysplasie – Orthopädische Aspekte**  
Publikation von Fr. Dr. Taurman: VSOU Baden-Baden: Vortrag online 30.04.2021 Taurman R., Brenner R., Haase N., Reichel H. Artikel in Kongresszeitung erschienen

#### ZSD

- **Efficacy of human C1 esterase inhibitor concentrate for treatment of ACE-inhibitor induced angioedema.**  
Strassen U, Bas M, Wirth M, Wirth M, Gröger M, Stelter K, Volkenstein S, Kehl V, Kojda G, Hoffmann TK, Hahn J, Trainotti S, Greve J. *Am J Emerg Med*. 2023 Feb;64:121-128. doi: 10.1016/j.ajem.2022.12.001. Epub 2022 Dec 5. PubMed PMID: 36516670.

- **Expert consensus on prophylactic treatment of hereditary angioedema**  
Greve J, Kinaciyan T, Maurer M, Dillenburger B, Recke A, Schöffl C. *Allergo J Int.* 2022 September. doi: 10.1007/s40629-022-00223-8
- **Molecular Genetic Screening in Patients With ACE Inhibitor/Angiotensin Receptor Blocker-Induced Angioedema to Explore the Role of Hereditary Angioedema Genes.**  
**Front Genet.** Mathey CM, Maj C, Scheer AB, Fazaal J, Wedi B, Wieczorek D, Amann PM, Löffler H, Koch L, Schöffl C, Dickel H, Ganjuur N, Hornung T, Forkel S, Greve J, Wurpts G, Hallberg P, Bygum A, Von Buchwald C, Karawajczyk M, Steffens M, Stingl J, Hoffmann P, Heilmann-Heimbach S, Mangold E, Ludwig KU, Rasmussen ER, Wadelius M, Sachs B, Nöthen MM, Forstner AJ. 2022;13:914376. doi: 10.3389/fgene.2022.914376. eCollection 2022. PubMed PMID: 35923707; PubMed Central PMCID: PMC9339951. **Patients with hereditary angioedema and their treatment patterns in Germany: a Delphi consensus study.**  
Martinez-Saguer I, Dominas N, Straben U, Greve J, Brehler R, Magerl M, Knipps LM, Knop J, Flemming A, Schubert T, Maurer M. *Eur J Dermatol.* 2022 Jul 1;32(4):487-494. doi: 10.1684/ejd.2022.4272.
- **Etiology and predictors of cluster attacks of hereditary angioedema that recur despite pharmaceutical treatment.**  
Johnson FA, Wirth M, Zhu Z, Hahn J, Greve J, Ebert E, Strassen UG. *Allergy Asthma Proc.* 2021 Jul 1;42(4):317-324. doi: 10.2500/aap.2021.42.210015. PubMed PMID: 34187623.
- **Successful Long-Term Prophylactic Treatment With Subcutaneous C1 Esterase Inhibitor in a Patient With Hereditary Angioedema.**  
Hahn J, Nordmann-Kleiner M, Trainotti S, Hoffmann TK, Greve J. *J Pharm Pract.* 2020 Dec;33(6):907-911. doi: 10.1177/0897190019857407. Epub 2019 Jun 24.
- **Prospective Analysis in Patients With HAE Under Prophylaxis With Lanadelumab: A Real-life Experience.**  
Hahn J, Trainotti S, Wigand MC, Schuler PJ, Hoffmann TK, Greve J. *J Drugs Dermatol.* 2020 Oct 1;19(10):978-983. doi: 10.36849/JDD.2020.5269.
- **Cyclooxygenase activity in bradykinin-induced dermal extravasation. A study in mice and humans.**  
Gholamreza-Fahimi E, Bisha M, Hahn J, Straßen U, Krybus M, Khosravani F, Hoffmann TK, Hohlfeld T, Greve J, Bas M, Twarock S, Kojda G. *Biomed Pharmacother.* 2020 Mar;123:109797. doi: 10.1016/j.biopha.2019.109797
- **Bradykinin signaling regulates solute permeability and cellular junction organization in lymphatic endothelial cells.**  
Kempe S, Fois G, Brunner C, Hoffmann TK, Hahn J, Greve J. *Microcirculation.* 2020 Feb;27(2):e12592. doi: 10.1111/micc.12592. Epub 2019 Oct 9
- **Clinical features of angioedema induced by renin-angiotensin-aldosterone system inhibition: a retrospective analysis of 84 patients.**  
Pfaue A, Schuler PJ, Mayer B, Hoffmann TK, Greve J, Hahn J. *J Community Hosp Intern Med Perspect.* 2019;9(6):453-459. doi: 10.1080/20009666.2019.1698259
- **[The ulm emergency algorithm for the acute treatment of drug-induced, bradykinin-mediated angioedema].**  
Hahn J, Bock B, Muth CM, Pfaue A, Friedrich D, Hoffmann TK, Greve J. *JMed Klin Intensivmed Notfmed.* 2019 Nov;114(8):708-716. doi: 10.1007/s00063-018-0483-1

- **The Influence of ACE Inhibition on C<sub>1</sub>-Inhibitor: A Biomarker for ACE Inhibitor-Induced Angioedema?**  
Hahn J, Nordmann-Kleiner M, Bönner C, Kojda G, Hoffmann TK, Greve J. Biomed Hub. 2019 May-Aug;4(2):1-9. doi: 10.1159/000499075
- **Unnecessary abdominal interventions in patients with hereditary angioedema.**  
Hahn J, Hoess A, Friedrich DT, Mayer B, Schauf L, Hoffmann TK, Greve J. J Dtsch Dermatol Ges. 2018 Dec;16(12):1443-1449. doi: 10.1111/ddg.13698
- **Oral Plasma Kallikrein Inhibitor for Prophylaxis in Hereditary Angioedema.**  
Aygören-Pürsün E, Bygum A, Grivcheva-Panovska V, Magerl M, Graff J, Steiner UC, Fain O, Huissoon A, Kinaciyan T, Farkas H, Leonart R, Longhurst HJ, Rae W, Triggiani M, Aberer W, Cancian M, Zanichelli A, Smith WB, Baeza ML, Du-Thanh A, Gompels M, Gonzalez-Quevedo T, Greve J, Guilarte M, Katelaris C, Dobo S, Cornpropst M, Clemons D, Fang L, Collis P, Sheridan W, Maurer M, Cicardi M. N Engl J Med. 2018 Jul 26;379(4):352-362. doi: 10.1056/NEJMoa1716995
- **Survey on hereditary angioedema in a German cohort.**  
Hahn J, Hoess A, Schuler PJ, Hoffmann TK, Mayer B, Greve J. Journal of Dermatology Research and Skin Care.. 2018; 2(1):6-11.

## ZSHI

- **Benefits of a Disease Management Program for Sickle Cell Disease in Germany 2011-2019: The Increased Use of Hydroxyurea Correlates with a Reduced Frequency of Acute Chest Syndrome.**  
1: Kunz JB, Schlotmann A, Daubenbüchel A, Lobitz S, Jarisch A, Grosse R, Cario H, Oevermann L, Hakimeh D, Tagliaferri L, Kulozik AE.  
J Clin Med. 2021 Sep 30;10(19):4543. doi: 10.3390/jcm10194543. PMID: 34640578; PMCID: PMC8509263.
- **Haematological characteristics and spontaneous haematological recovery in Pearson syndrome.**  
Yoshimi A, Grünert SC, Cario H, Fisch A, Gross-Wieltsch U, Timmermann K, Kontny U, Lobitz S, Odenthal HS, Schmid I, Uetz B, Höll T, Rötig A, Lücke T, Borkhardt A, Strauß G, Hohnecker A, Metzler M, Karall D, Niemeyer CM.  
Br J Haematol. 2021 Jun;193(6):1283-1287. doi: 10.1111/bjh.17434. Epub 2021 Apr 10. PMID: 33837965.
- **THROMKID-Plus Studiengruppe der Gesellschaft für Thrombose- und Hämostaseforschung (GTH) and of Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH). Thrombocytosis in children and adolescents-classification, diagnostic approach, and clinical management.**  
Stockklauser C, Duffert CM, Cario H, Knöfler R, Streif W, Kulozik AE;  
Ann Hematol. 2021 Jul;100(7):1647-1665. doi: 10.1007/s00277-021-04485-0. Epub 2021 Mar 12. PMID: 33712866;
- **Introduction of Universal Newborn Screening for Sickle Cell Disease in Germany-A Brief Narrative Review.**  
Lobitz S, Kunz JB, Cario H, Hakimeh D, Jarisch A, Kulozik AE, Oevermann L, Grosse R. Int J Neonatal Screen. 2021 Jan 28;7(1):7. doi: 10.3390/ijns7010007. PMID: 33525323;

- **Biomarkers of DNA Damage Response Enable Flow Cytometry-Based Diagnostic to Identify Inborn DNA Repair Defects in Primary Immunodeficiencies.**  
Felgentreff K, Baumann U, Klemann C, Schuetz C, Viemann D, Wetzke M, Pannicke U, von Hardenberg S, Auber B, Debatin KM, Jacobsen EM, Hoenig M, Schulz A, Schwarz K. *J Clin Immunol.* 2022 Feb;42(2):286-298. doi: 10.1007/s10875-021-01156-7. Epub 2021 Oct 30.  
PMID: 34716846;
- **Differential DNA Damage Response of Peripheral Blood Lymphocyte Populations**  
Felgentreff K, Schuetz C, Baumann U, Klemann C, Viemann D, Ursu S, Jacobsen EM, Debatin KM, Schulz A, Hoenig M, Schwarz K. *Front Immunol.* 2021 Sep 14;12:739675. doi: 10.3389/fimmu.2021.739675. PMID: 34594342;  
PMCID: PMC8478158.
- **What Animal Cancers teach us about Human**  
Biology. Kattner P, Zeiler K, Herbener VJ, Ferla-Brühl K, Kassubek R, Grunert M, Burster T, Brühl O, Weber AS, Strobel H, Karpel-Massler G, Ott S, Hagedorn A, Tews D, Schulz A, Prasad V, Siegelin MD, Nonnenmacher L, Fischer-Posovszky P, Halatsch ME, Debatin KM, Westhoff MA.  
*Theranostics.* 2021 May 3;11(14):6682-6702. doi: 10.7150/thno.56623.  
PMID: 34093847;
- **Therapeutic approaches to pediatric COVID-19:**  
an online survey of pediatric rheumatologists. Janda A, Schuetz C, Canna S, Gorelik M, Heeg M, Minden K, Hinze C, Schulz A, Debatin KM, Hedrich CM, Speth F. *Rheumatol Int.* 2021 May;41(5):911-920. doi: 10.1007/s00296-021-04824-4. Epub 2021 Mar 8.  
PMID: 33683393;
- **Successful hematopoietic stem cell transplantation in a 4-1BB deficient patient with EBV-induced lymphoproliferation.**  
Wildermann C, Alosaimi M, Liebenehm S, Jacobsen EM, Barth TFE, Möller P, Debatin KM, Schulz A, Sirin M, Abosoudah IF, Alkuraya FS, Geha RS, Hönig M.  
*Clin Immunol.* 2021 Jan;222:108639. doi: 10.1016/j.clim.2020.108639. Epub 2020 Nov 28.  
PMID: 33259966
- **Matched Family Donor Lymphocyte Infusions as First Cellular Therapy for Patients with Severe Primary T Cell Deficiencies.**  
Hoenig M, Roesler J, Seidel MG, Albert MH, Hauck F, Maecker-Kolhoff B, Eiz-Vesper B, Kleinschmidt K, Debatin KM, Jacobsen EM, Furlan I, Suttorp M, Schuetz C, Schulz AS.  
*Transplant Cell Ther.* 2021 Jan;27(1):93.e1-93.e8. doi: 10.1016/j.bbmt.2020.09.037. Epub 2020 Oct 3.  
PMID: 33022377.
- **Upfront Alternative Donor Transplant versus Immunosuppressive Therapy in Patients with Severe Aplastic Anemia Who Lack a Fully HLA-Matched Related Donor: Systematic Review and Meta-Analysis of Retrospective Studies, on Behalf of the Severe Aplastic Anemia Working Party of the European Group for Blood and Marrow Transplantation.**  
Alotaibi H, Aljurf M, de Latour R, Alfayez M, Bacigalupo A, Fakhri RE, Schrezenmeier H, Ahmed SO, Gluckman E, Iqbal S, Höchsmann B, Halkes C, de la Fuente J, Alshehry N, Cesaro S, Passweg J, Dufour C, Risitano AM, DiPersio J, Motabi I. *Transplant Cell Ther.* 2022 Feb;28(2):105.e1-105.e7. doi:10.1016/j.jtct.2021.10.006. Epub 2021 Oct 11.

PMID: 34649020.

- Natural Killer Cells Generated From Human Induced Pluripotent Stem Cells Mature to CD56<sup>bright</sup>CD16<sup>+</sup>NKp80<sup>+</sup>-In-Vitro and Express KIR2DL2/DL3 and KIR3DL1.**  
Euchner J, Sprissler J, Cathomen T, Fürst D, Schrezenmeier H, Debatin KM, Schwarz K, Felgentreff K. *Front Immunol.* 2021 May 4;12:640672.  
doi:10.3389/fimmu.2021.640672.  
PMID: 34017328;
- Characterization of breakthrough hemolysis events observed in the phase 3 randomized studies of ravulizumab versus eculizumab in adults with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. Haematologica.**  
Brodsky RA, Peffault de Latour R, Rottinghaus ST, Röth A, Risitano AM, Weitz IC, Hillmen P, Maciejewski JP, Szer J, Lee JW, Kulasekararaj AG, Volles L, Damokosh AI, Ortiz S, Shafner L, Liu P, Hill A, Schrezenmeier H. 2021 Jan 1;106(1):230-237.  
doi: 10.3324/haematol.2019.236877.  
PMID: 31949012;
- Complement inhibition at the level of C3 or C5: mechanistic reasons for ongoing terminal pathway activity. Blood.**  
Mannes M, Dopler A, Zolk O, Lang SJ, Halbgebauer R, Höchsmann B, Skerra A, Braun CK, Huber-Lang M, Schrezenmeier H, Schmidt CQ. 2021 Jan 28;137(4):443-455. doi: 10.1182/blood.2020005959.  
PMID: 33507296.

## ZSEE

- Macrophage-derived secretome is sufficient to confer olanzapine-mediated insulin resistance in human adipocytes.**  
Dipta P, Sarsenbayeva A, Shmuel M, Forno F, Eriksson JW, Pereira MJ, Abalo XM, Wabitsch M, Thaysen-Andersen M, Tirosh B. *Compr Psychoneuroendocrinol.* 2021 Jul 27;7:100073. doi: 10.1016/j.cpnec.2021.100073. eCollection 2021 Aug.  
PMID: 35757056
- Obesity Prolongs the Inflammatory Response in Mice After Severe Trauma and Attenuates the Splenic Response to the Inflammatory Reflex.**  
Gärtner F, Gihring A, Roth A, Bischof J, Xu P, Elad L, Wabitsch M, Burster T, Knippschild U. *Front Immunol.* 2021 Nov 15;12:745132. doi: 10.3389/fimmu.2021.745132. eCollection 2021.  
PMID: 34867969
- microRNA-27a-3p but Not -5p Is a Crucial Mediator of Human Adipogenesis.**  
Wu H, Pula T, Tews D, Amri EZ, Debatin KM, Wabitsch M, Fischer-Posovszky P, Roos J. *Cells.* 2021 Nov 17;10(11):3205. doi: 10.3390/cells10113205.  
PMID: 34831427
- An integrative epi-transcriptomic approach identifies the human cartilage chitinase 3-like protein 2 (CHI3L2) as a potential mediator of B12 deficiency in adipocytes.**  
Ogunkolade BW, Adaikalakoteswari A, Cardoso SR, Lowe R, Patel N, Rakyan V, Finer S, Wabitsch M, Saravanan P, Tripathi G, Bochukova E, Hitman GA. *Epigenetics.* 2021 Nov 25:1-15. doi: 10.1080/15592294.2021.2003043. Online ahead of print.

PMID: 34818986

- **An integrated approach to identify environmental modulators of genetic risk factors for complex traits.**

Balliu B, Carcamo-Orive I, Gloudemans MJ, Nachun DC, Durrant MG, Gazal S, Park CY, Knowles DA, Wabitsch M, Quertermous T, Knowles JW, Montgomery SB.

Am J Hum Genet. 2021 Oct 7;108(10):1866-1879. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.08.014. Epub 2021 Sep 27.

PMID: 34582792

- **A fresh look to the phenotype in mono-allelic likely pathogenic variants of the leptin and the leptin receptor gene.**

Koerber-Rosso I, Brandt S, von Schnurbein J, Fischer-Posovszky P, Hoegel J, Rabenstein H, Siebert R, Wabitsch M.

Mol Cell Pediatr. 2021 Aug 26;8(1):10. doi: 10.1186/s40348-021-00119-7.

PMID: 34448070

- **Obesity and Metabolic Syndrome in the Pediatric Age.**

Shalitin S, Wabitsch M. Horm Res Paediatr. 2022;95(2):103. doi: 10.1159/000518663. Epub 2021 Jul 26.

PMID: 34348308

- **Brown Adipose Tissue in Children and Its Metabolic Function.**

Tews D, Wabitsch M. Horm Res Paediatr. 2022;95(2):104-111. doi: 10.1159/000518353. Epub 2021 Jul 16.

PMID: 34348306

- **VSOU Baden-Baden: Vortrag online 30.04.2021**

Taurman R., Brenner R., Haase N., Reichel H. Spondyloepiphysäre Dysplasie – Orthopädische Aspekte Artikel in Kongresszeitung erschienen

- **Brenner-RE. Frakturneigung, Buchbeitrag in „Differenzialdiagnose Pädiatrie“, Michalk/Schönau (Herausgeber),**

Elsevier Verlag, 5. Auflage, 2021: 702-706, 978-3-437-22533-8 (ISBN)

- **Expanded circulating hematopoietic stem/progenitor cells as novel cell source for the treatment of TCIRG1 osteopetrosis.**

Capo V, Penna S, Merelli I, Barcella M, Scala S, Basso-Ricci L, Draghici E, Palagano E, Zonari E, Desantis G, Uva P, Cusano R, Sergi Sergi L, Crisafulli L, Moshous D, Stepensky P, Drabko K, Kaya Z, Unal E, Gezdirici A, Menna G, Serafini M, Aiuti A, Locatelli SL, Carlo-Stella C, Schulz AS, Ficara F, Sobacchi C, Gentner B, Villa A. Haematologica. 2021 Jan 1;106(1):74-86. doi: 10.3324/haematol.2019.238261.

PMID: 31949009

- **Lipodystrophy as a Late Effect after Stem Cell Transplantation.**

Tews D, Schulz A, Denzer C, von Schnurbein J, Ceccarini G, Debatin KM, Wabitsch M. J Clin Med. 2021 Apr 8;10(8):1559. doi: 10.3390/jcm10081559.

PMID: 33917653

- **Differential DNA Damage Response of Peripheral Blood Lymphocyte Populations.**

Felgentreff K, Schuetz C, Baumann U, Klemann C, Viemann D, Ursu S, Jacobsen EM, Debatin KM, Schulz A, Hoenig M, Schwarz K. Front Immunol. 2021 Sep 14;12:739675. doi: 10.3389/fimmu.2021.739675. eCollection 2021.

PMID: 34594342

- **Therapeutic approaches to pediatric COVID-19: an online survey of pediatric rheumatologists.**  
Janda A, Schuetz C, Canna S, Gorelik M, Heeg M, Minden K, Hinze C, Schulz A, Debatin KM, Hedrich CM, Speth F. *Rheumatol Int.* 2021 May;41(5):911-920. doi: 10.1007/s00296-021-04824-4. Epub 2021 Mar 8.  
PMID: 33683393.
- **Impact of a Faulty Germinal Center Reaction on the Pathogenesis of Primary Diffuse Large B Cell Lymphoma of the Central Nervous System**  
Montesinos-Rongen, M.; Brunn, A.; Sanchez-Ruiz, M.; Küppers, R.; Siebert, R.; Deckert, M. Impact of a Faulty Germinal Center Reaction on the Pathogenesis of Primary Diffuse Large B Cell Lymphoma of the Central Nervous System. *Cancers* 2021, 13, 6334. <https://doi.org/10.3390/cancers13246>
- **The genetic landscape of choroid plexus tumors in children and adults.**  
Thomas C, Soschinski P, Zwaig M, Oikonomopoulos S, Okonechnikov K, Pajtler KW, Sill M, Schweizer L, Koch A, Neumann J, Schüller U, Sahm F, Rauschenbach L, Keyvani K, Proescholdt M, Riemenschneider MJ, Segewiß J, Ruckert C, Grauer O, Monoranu CM, Lamszus K, Patrizi A, Kordes U, Siebert R, Kool M, Ragoussis J, Foulkes WD, Paulus W, Rivera B, Hasselblatt M. *Neuro Oncol.* 2021 Apr 12;23(4):650-660. doi: 10.1093/neuonc/noaa267.  
PMID: 33249490
- **Frequent mutations of FBXO11 highlight BCL6 as a therapeutic target in Burkitt lymphoma.**  
Pighi C, Cheong TC, Compagno M, Patrucco E, Arigoni M, Olivero M, Wang Q, López C, Bernhart SH, Grande BM, Poggio T, Langellotto F, Bonello L, Dall'Olio R, Martínez-Martín S, Molinaro L, Francia di Celle P, Whitfield JR, Soucek L, Voena C, Calogero RA, Morin RD, Staudt LM, Siebert R, Zamò A, Chiarle R. *Blood Adv.* 2021 Dec 14;5(23):5239-5257. doi: 10.1182/bloodadvances.2021005682.  
PMID: 34625792
- **Integrative analysis of genomic variants reveals new associations of candidate haploinsufficient genes with congenital heart disease.**  
Audain E, Wilsdon A, Breckpot J, Izarzugaza JMG, Fitzgerald TW, Kahlert AK, Sifrim A, Wünnemann F, Perez-Riverol Y, Abdul-Khaliq H, Bak M, Bassett AS, Benson DW, Berger F, Daehnert I, Devriendt K, Dittrich S, Daubeney PE, Garg V, Hackmann K, Hoff K, Hofmann P, Dombrowsky G, Pickardt T, Bauer U, Keavney BD, Klaassen S, Kramer HH, Marshall CR, Milewicz DM, Lemaire S, Coselli JS, Mitchell ME, Tomita-Mitchell A, Prakash SK, Stamm K, Stewart AFR, Silversides CK, Siebert R, Stiller B, Rosenfeld JA, Vater I, Postma AV, Caliebe A, Brook JD, Andelfinger G, Hurles ME, Thienpont B, Larsen LA, Hitz MP. *PLoS Genet.* 2021 Jul 29;17(7):e1009679. doi: 10.1371/journal.pgen.1009679. eCollection 2021 Jul.  
PMID: 34324492
- **Molecular characterization of Burkitt lymphoma in the breast or ovary.**  
Elgaafary S, López C, Nagel I, Vater I, Bens S, Szczepanowski M, Aukema SM, Wagener R, Hopp L, Binder H, de Leval L, Klapper W, Siebert R. *Leuk Lymphoma.* 2021 Sep;62(9):2120-2129. doi: 10.1080/10428194.2021.1907374. Epub 2021 Jun 24.  
PMID: 34165048
- **Aberrant Expression of and Cell Death Induction by Engagement of the MHC-II Chaperone CD74 in Anaplastic Large Cell Lymphoma (ALCL).**



Wurster KD, Costanza M, Kreher S, Glaser S, Lamprecht B, Schleussner N, Anagnostopoulos I, Hummel M, Jöhrens K, Stein H, Molina A, Diepstra A, Gillissen B, Köchert K, Siebert R, Merkel O, Kenner L, Janz M, Mathas S. *Cancers (Basel)*. 2021 Oct 7;13(19):5012. doi: 10.3390/cancers13195012.

PMID: 34638496

- **Atypical Teratoid/Rhabdoid Tumor (AT/RT) With Molecular Features of Pleomorphic Xanthoastrocytoma.**

Thomas C, Federico A, Sill M, Bens S, Oyen F, Nemes K, Johann PD, Hartmann C, Hartmann W, Sumerauer D, Paterno V, Samii A, Kordes U, Siebert R, Frühwald MC, Paulus W, Kool M, Hasselblatt M. *Am J Surg Pathol*. 2021 Sep 1;45(9):1228-1234. doi: 10.1097/PAS.0000000000001694.

PMID: 33739782

- **Loss of function mutations of *BCOR* in classical Hodgkin lymphoma.**

Giefing M, Gearhart MD, Schneider M, Overbeck B, Klapper W, Hartmann S, Ustaszewski A, Weniger MA, Wiehle L, Hansmann ML, Melnick A, Béguelin W, Sundström C, Küppers R, Bardwell VJ, Siebert R. *Leuk Lymphoma*. 2022 May;63(5):1080-1090. doi: 10.1080/10428194.2021.2015587. Epub 2021 Dec 27.

PMID: 34957890

- **A fresh look to the phenotype in mono-allelic likely pathogenic variants of the leptin and the leptin receptor gene.**

Koerber-Rosso I, Brandt S, von Schnurbein J, Fischer-Posovszky P, Hoegel J, Rabenstein H, Siebert R, Wabitsch M. *Mol Cell Pediatr*. 2021 Aug 26;8(1):10. doi: 10.1186/s40348-021-00119-7.

PMID: 34448070

- **Bi-allelic loss-of-function variants in *KIF21A* cause severe fetal akinesia with arthrogryposis multiplex.**

Falb RJ, Müller AJ, Klein W, Grimm M, Grasshoff U, Spranger S, Stöbe P, Gauck D, Kuechler A, Dikow N, Schwaibold EMC, Schmidt C, Averdunk L, Buchert R, Heinrich T, Prodan N, Park J, Kehrer M, Sturm M, Kelemen O, Hartmann S, Horn D, Emmerich D, Hirt N, Neumann A, Kristiansen G, Gembruch U, Haen S, Siebert R, Hentze S, Hoopmann M, Ossowski S, Waldmüller S, Beck-Wödl S, Gläser D, Tekesin I, Distelmaier F, Riess O, Kagan KO, Dufke A, Haack TB. *J Med Genet*. 2021 Nov 5:jmedgenet-2021-108064. doi: 10.1136/jmedgenet-2021-108064. Online ahead of print.

PMID: 34740919

- **DNA methylation profiles of bronchoscopic biopsies for the diagnosis of lung cancer.**

Goldmann T, Schmitt B, Müller J, Kröger M, Scheufele S, Marwitz S, Nitschkowski D, Schneider MA, Meister M, Muley T, Thomas M, Kugler C, Rabe KF, Siebert R, Reck M, Ammerpohl O. *Clin Epigenetics*. 2021 Feb 17;13(1):38. doi: 10.1186/s13148-021-01024-6.

PMID: 33596996

- **Transcription factor *RFX7* governs a tumor suppressor network in response to p53 and stress.**

Coronel L, Riege K, Schwab K, Förste S, Häckes D, Semerau L, Bernhart SH, Siebert R, Hoffmann S, Fischer M. *Nucleic Acids Res*. 2021 Jul 21;49(13):7437-7456. doi: 10.1093/nar/gkab575.

PMID: 34197623

- **Endemic Burkitt Lymphoma in second-degree relatives in Northern Uganda: in-depth genome-wide analysis suggests clues about genetic susceptibility.**

Gouveia MH, Otim I, Ogwang MD, Wang M, Zhu B, Cole N, Luo W, Hicks B, Jones K, Oehl-Huber K, Ayers LW, Pittaluga S, Legason ID, Nabalende H, Kerchan P, Kinyera T, Kawira E, Brubaker G, Levin AG, Guertler L, Kim J, Stewart DR, Adde M, Magrath I, Bergen AW, Reynolds SJ, Yeager M, Bhatia K, Adeyemo AA, Prokunina-Olsson L, Dean M, Shriner D, Rotimi CN, Chanock S, Siebert R, Mbulaiteye SM. *Leukemia*. 2021 Apr;35(4):1209-1213. doi: 10.1038/s41375-020-01052-w. Epub 2020 Oct 13. PMID: 33051549

- **Impact of a Faulty Germinal Center Reaction on the Pathogenesis of Primary Diffuse Large B Cell Lymphoma of the Central Nervous System.**

Montesinos-Rongen M, Brunn A, Sanchez-Ruiz M, Küppers R, Siebert R, Deckert M. *Cancers (Basel)*. 2021 Dec 17;13(24):6334. doi: 10.3390/cancers13246334. PMID: 34944954

- **Correction: Integrative analysis of genomic variants reveals new associations of candidate haploinsufficient genes with congenital heart disease.**

Audain E, Wilsdon A, Breckpot J, Izarzugaza JMG, Fitzgerald TW, Kahlert AK, Sifrim A, Wünnemann F, Perez-Riverol Y, Abdul-Khaliq H, Bak M, Bassett AS, Benson DW, Berger F, Daehnert I, Devriendt K, Dittrich S, Daubeney PE, Garg V, Hackmann K, Hoff K, Hofmann P, Dombrowsky G, Pickardt T, Bauer U, Keavney BD, Klaassen S, Kramer HH, Marshall CR, Milewicz DM, Lemaire S, Coselli JS, Mitchell ME, Tomita-Mitchell A, Prakash SK, Stamm K, Stewart AFR, Silversides CK, Siebert R, Stiller B, Rosenfeld JA, Vater I, Postma AV, Caliebe A, Brook JD, Andelfinger G, Hurler ME, Thienpont B, Larsen LA, Hitz MP. *PLoS Genet*. 2021 Sep 21;17(9):e1009809. doi: 10.1371/journal.pgen.1009809. eCollection 2021 Sep. PMID: 34547032

- **Evidence for a low-penetrant extended phenotype of rhabdoid tumor predisposition syndrome type 1 from a kindred with gain of SMARCB1 exon 6.**

Kordes U, Mautner VF, Oyen F, Hagel C, Hartmann C, Heuser M, Frühwald M, Hasselblatt M, Oehl-Huber K, Siebert R, Schneppenheim R, Schüller U. *Pediatr Blood Cancer*. 2021 Oct;68(10):e29185. doi: 10.1002/pbc.29185. Epub 2021 Jun 8. PMID: 34101994

- **A Diagnostic Approach to the Identification of Burkitt-like Lymphoma With 11q Aberration in Aggressive B-Cell Lymphomas.**

Horn H, Kalmbach S, Wagener R, Staiger AM, Hüttl K, Mottok A, Bens S, Traverse-Glehen A, Fontaine J, Siebert R, Rosenwald A, Ott G. *Am J Surg Pathol*. 2021 Mar 1;45(3):356-364. doi: 10.1097/PAS.0000000000001613. PMID: 33136583

- **CDKN2A-Mutated Pancreatic Ductal Organoids from Induced Pluripotent Stem Cells to Model a Cancer Predisposition Syndrome.**

Merkle J, Breunig M, Schmid M, Allgöwer C, Krüger J, Melzer MK, Bens S, Siebert R, Perkhofner L, Azoitei N, Seufferlein T, Heller S, Meier M, Müller M, Kleger A, Hohwieler M. *Cancers (Basel)*. 2021 Oct 13;13(20):5139. doi: 10.3390/cancers13205139. PMID: 34680288

- **Clinical, biological, and molecular genetic features of Richter syndrome and prognostic significance: A study of the French Innovative Leukemia Organization.**

Moulin C, Guillemin F, Remen T, Bouclet F, Hergalant S, Quinquenel A, Dartigeas C, Tausch E, Lazarian G, Blanchet O, Lomazzi S, Chapiro E, Schneider C, Nguyen-Khac F, Davi F, Hunault M, Tomowiak C, Roos-Weil D, Siebert R, Thieblemont C, Cymbalista F, Laribi K, Béné MC,

Stilgenbauer S, Guièze R, Feugier P, Broséus J. Am J Hematol. 2021 Sep 1;96(9):E311-E314.  
doi: 10.1002/ajh.26239. Epub 2021 Jun 2.  
PMID: 34000073

- **Absence of Non-Canonical, Inhibitory *MYD88* Splice Variants in B Cell Lymphomas Correlates With Sustained NF- $\kappa$ B Signaling.**  
Cardona Gloria Y, Bernhart SH, Fillingner S, Wolz OO, Dickhöfer S, Admard J, Ossowski S, Nahnsen S, Siebert R, Weber ANR. *Front Immunol.* 2021 Jun 7;12:616451. doi: 10.3389/fimmu.2021.616451. eCollection 2021.  
PMID: 34163463
- **Transposable element insertion as a mechanism of *SMARCB1* inactivation in atypical teratoid/rhabdoid tumor.**  
Thomas C, Oehl-Huber K, Bens S, Soschinski P, Koch A, Nemes K, Oyen F, Kordes U, Kool M, Frühwald MC, Hasselblatt M, Siebert R. *Genes Chromosomes Cancer.* 2021 Aug;60(8):586-590. doi: 10.1002/gcc.22954. Epub 2021 May 8.  
PMID: 33896072
- **Clinical evidence for a biological effect of epigenetically active decitabine in relapsed or progressive rhabdoid tumors.**  
Steinbügl M, Nemes K, Johann P, Kröncke T, Tüchert S, da Costa MJG, Ebinger M, Schüller U, Sehested A, Hauser P, Reinhard H, Sumerauer D, Hettmer S, Jakob M, Hasselblatt M, Siebert R, Witt O, Gerss J, Kerl K, Frühwald MC. *Pediatr Blood Cancer.* 2021 Dec;68(12):e29267. doi: 10.1002/pbc.29267. Epub 2021 Aug 4.  
PMID: 34347371
- **Author Correction to: Endemic Burkitt lymphoma in second-degree relatives in Northern Uganda: in-depth genome-wide analysis suggests clues about genetic susceptibility.**  
Gouveia MH, Otim I, Ogwang MD, Wang M, Zhu B, Cole N, Luo W, Hicks B, Jones K, Oehl-Huber K, Ayers LW, Pittaluga S, Legason ID, Nabalende H, Kerchan P, Kinyera T, Kawira E, Brubaker G, Levin AG, Guertler L, Kim J, Stewart DR, Adde M, Magrath I, Bergen AW, Reynolds SJ, Yeager M, Bhatia K, Adeyemo AA, Prokunina-Olsson L, Dean M, Shriner D, Rotimi CN, Chanock S, Siebert R, Mbulaiteye SM. *Leukemia.* 2021 Apr;35(4):1224. doi: 10.1038/s41375-021-01140-5.  
PMID: 33526862
- **Inhibition of nuclear export restores nuclear localization and residual tumor suppressor function of truncated *SMARCB1/INI1* protein in a molecular subset of atypical teratoid/rhabdoid tumors.**  
Pathak R, Zin F, Thomas C, Bens S, Gayden T, Karamchandani J, Dudley RW, Nemes K, Johann PD, Oyen F, Kordes U, Jabado N, Siebert R, Paulus W, Kool M, Frühwald MC, Albrecht S, Kalpana GV, Hasselblatt M. *Acta Neuropathol.* 2021 Aug;142(2):361-374. doi: 10.1007/s00401-021-02328-w. Epub 2021 May 18.  
PMID: 34003336
- **Mantle cell lymphomas with concomitant *MYC* and *CCND1* breakpoints are recurrently TdT positive and frequently show high-grade pathological and genetic features.**  
Aukema SM, Croci GA, Bens S, Oehl-Huber K, Wagener R, Ott G, Rosenwald A, Kluin PM, van den Berg E, Bosga-Bouwer AG, Hoogendoorn M, Hoster E, Bittmann I, Nagel I, Murga Penas EM, Kreuz M, Bausinger J, Belder W, Oschlies I, Dyer MJS, Jayne S, Siebert R, Klapper W. *Virchows Arch.* 2021 Jul;479(1):133-145. doi: 10.1007/s00428-021-03022-8. Epub 2021 Feb 2.  
PMID: 33528622
- **Epstein-Barr virus status of sporadic Burkitt lymphoma is associated with patient age and mutational features.**

Richter J, John K, Staiger AM, Rosenwald A, Kurz K, Michgehl U, Ott G, Franzenburg S, Kohler C, Finger J, Oschlies I, Paul U, Siebert R, Spang R, Burkhardt B, Klapper W. Br J Haematol. 2022 Feb; 196(3):681-689. doi: 10.1111/bjh.17874. Epub 2021 Oct 6.

PMID: 34617271

- **Genetic Obesity in Children: Overview of Possible Diagnoses with a Focus on SH2B1 Deletion.**

Giannopoulou EZ, Zorn S, Schirmer M, Herrmann G, Heger S, Reinehr T, Denzer C, Rabenstein H, Hillmer M, Sowada N, Siebert R, von Schnurbein J, Wabitsch M. Horm Res Paediatr. 2022; 95(2):137-148. doi: 10.1159/000520402. Epub 2021 Oct 22.

PMID: 34689140

### *Publikationen der Innere Medizin*

- Reproducibility and discrimination of different indices of insulin sensitivity and insulin secretion.
- Free fatty acids, glicentin and glucose-dependent insulinotropic polypeptide as potential major determinants of fasting substrate oxidation
- Correlation guided Network Integration (CoNI) reveals novel genes affecting hepatic metabolism.
- Metabolic implications of pancreatic fat accumulation

### *ZSNE/ZSNME*

- Al Shweiki MR, Oeckl P, Pachollek A, Steinacker P, Barschke P, Halbgebauer S, Anderl-Straub S, Lewerenz J, Ludolph AC, Bernhard Landwehrmeyer G, Otto M. Cerebrospinal Fluid Levels of Prodynorphin-Derived Peptides are Decreased in Huntington's Disease. Mov Disord 2021;36(2):492-497
- Abu-Rumeileh S, Abdelhak A, Foschi M, Tumani H, Otto M. Guillain-Barre syndrome spectrum associated with COVID-19: an up-to-date systematic review of 73 cases. J Neurol 2021;268(4):1133-1170
- Abu-Rumeileh S, Mayer B, Still V, Tumani H, Otto M, Senel M. Varicella zoster virus-induced neurological disease after COVID-19 vaccination: a retrospective monocentric study. J Neurol 2021 Nov 1:1-7. doi: 10.1007/s00415-021-10849-3.
- Anderl-Straub S, Schuster J, Dorst J, Ludolph AC. [Amyotrophic lateral sclerosis and frontotemporal dementia-On the way to common gene-specific treatment approaches]. Nervenarzt 2021;92(12):1219-1226
- Anderl-Straub S, Lausser L, Lombardi J, Uttner I, Fassbender K, Fließbach K, Huppertz HJ, Jahn H, Kornhuber J, Obrig H, Schneider A, Semler E, Synofzik M, Danek A, Prudlo J, Kassubek J, Landwehrmeyer B, Lauer M, Volk AE, Wiltfang J, Diehl-Schmid J, Ludolph AC, Schroeter ML, Kestler HA, Otto M; FTLN consortium. Predicting disease progression in behavioral variant frontotemporal dementia. Alzheimers Dement (Amst). 2021;13(1):e12262
- Andersen PM, Kuźma-Kozakiewicz M, Keller J, Maksymowicz-Śliwińska A, Barć K, Nieporęcki K, Finsel J, Vazquez C, Helczyk O, Linse K, Häggström AC, Stenberg E, Semb O, Ciećwierska K, Szejko N, Uttner I, Herrmann A, Petri S, Meyer T, Ludolph AC, Lulé D. Caregivers' divergent

perspectives on patients' well-being and attitudes towards hastened death in Germany, Poland and Sweden. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2021 Jun 30:1-11. doi: 10.1080/21678421.2021.1936064.

- Aragão Gomes L, Uytterhoeven V, Lopez-Sanmartin D, Tomé SO, Tousseyn T, Vandenberghe R, Vandenbulcke M, von Arnim CAF, Verstreken P, Thal DR. Maturation of neuronal AD-tau pathology involves site-specific phosphorylation of cytoplasmic and synaptic tau preceding conformational change and fibril formation. *Acta Neuropathol* 2021;141(2):173-192
- Ayzenberg I, Richter D, Henke E, Asseyer S, Paul F, Trebst C, Hümmert MW, Havla J, Kümpfel T, Ringelstein M, Aktas O, Wildemann B, Jarius S, Häußler V, Stellmann JP, Senel M, Klotz L, Pellkofer HL, Weber MS, Pawlitzki M, Rommer PS, Berthele A, Wernecke KD, Hellwig K, Gold R, Kleiter I; NEMOS (Neuromyelitis Optica Study Group). Pain, Depression, and Quality of Life in Neuromyelitis Optica Spectrum Disorder: A Cross-Sectional Study of 166 AQP4 Antibody-Seropositive Patients. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm* 2021;8(3):e985
- Bachhuber F, Huss A, Senel M, Tumani H. Diagnostic biomarkers in tear fluid: from sampling to preanalytical processing. *Sci Rep* 2021;11(1):10064
- Bârlescu LA, Müller HP, Uttner I, Ludolph AC, Pinkhardt EH, Huppertz HJ, Kassubek J. Segmental Alterations of the Corpus Callosum in Progressive Supranuclear Palsy: A Multiparametric Magnetic Resonance Imaging Study. *Front Aging Neurosci* 2021;13:720634
- Bayer D, Antonucci S, Müller HP, Saad R, Dupuis L, Rasche V, Böckers TM, Ludolph AC, Kassubek J, Roselli F. Disruption of orbitofrontal-hypothalamic projections in a murine ALS model and in human patients. *Transl Neurodegener* 2021;10(1):17
- Behler A, Kassubek J, Müller HP. Age-Related Alterations in DTI Metrics in the Human Brain- Consequences for Age Correction. *Front Aging Neurosci* 2021;13:682109
- Behler A, Knehr A, Finsel J, Kunz MS, Lang C, Müller K, Müller HP, Pinkhardt EH, Ludolph AC, Lulé D, Kassubek J. Eye movement alterations in presymptomatic C9orf72 expansion gene carriers. *J Neurol* 2021;268(9):3390-3399
- Benussi A, Premi E, Gazzina S, Brattini C, Bonomi E, Alberici A, Jiskoot L, van Swieten JC, Sanchez-Valle R, Moreno F, Laforce R, Graff C, Synofzik M, Galimberti D, Masellis M, Tartaglia C, Rowe JB, Finger E, Vandenberghe R, de Mendonça A, Tagliavini F, Santana I, Ducharme S, Butler CR, Gerhard A, Levin J, Danek A, Otto M, Frisoni G, Ghidoni R, Sorbi S, Le Ber I, Pasquier F, Peakman G, Todd E, Bocchetta M, Rohrer JD, Borroni B; Genetic FTD Initiative (GENFI). Progression of Behavioral Disturbances and Neuropsychiatric Symptoms in Patients With Genetic Frontotemporal Dementia. *JAMA Netw Open* 2021;4(1):e2030194
- Bielmeier CB, Roth S, Schmitt SI, Boneva SK, Schlecht A, Vallon M, Tamm ER, Ergün S, Neueder A, Braunger BM. Transcriptional Profiling Identifies Upregulation of Neuroprotective Pathways in Retinitis Pigmentosa. *Int J Mol Sci* 2021;22(12):6307
- Bocchetta M, Todd EG, Peakman G, Cash DM, Convery RS, Russell LL, Thomas DL, Eugenio Iglesias J, van Swieten JC, Jiskoot LC, Seelaar H, Borroni B, Galimberti D, Sanchez-Valle R, Laforce R, Moreno F, Synofzik M, Graff C, Masellis M, Carmela Tartaglia M, Rowe JB, Vandenberghe R, Finger E, Tagliavini F, de Mendonça A, Santana I, Butler CR, Ducharme S, Gerhard A, Danek A, Levin J, Otto M, Sorbi S, Le Ber I, Pasquier F, Rohrer JD; Genetic Frontotemporal dementia Initiative (GENFI). Differential early subcortical involvement in genetic FTD within the GENFI cohort. *Neuroimage Clin* 2021;30:102646

- Borrego-Écija S, Sala-Llonch R, van Swieten J, Borroni B, Moreno F, Masellis M, Tartaglia C, Graff C, Galimberti D, Laforce R Jr, Rowe JB, Finger E, Vandenberghe R, Tagliavini F, de Mendonça A, Santana I, Synofzik M, Ducharme S, Levin J, Danek A, Gerhard A, Otto M, Butler C, Frisoni G, Sorbi S, Heller C, Bocchetta M, Cash DM, Convery RS, Moore KM, Rohrer JD, Sanchez-Valle R; Genetic FTD Initiative GENFI. Disease-related cortical thinning in presymptomatic granulin mutation carriers. *Neuroimage Clin* 2021;29:102540
- Borroni B, Graff C, Hardiman O, Ludolph AC, Moreno F, Otto M, Piccininni M, Remes AM, Rowe JB, Seelaar H, Stefanova E, Traykov L, Logroscino G; FRONTIERS. FRONTotemporal dementia Incidence European Research Study-FRONTIERS: Rationale and design. *Alzheimers Dement.* 2021 Aug 2. doi: 10.1002/alz.12414.
- Boström G, Freyhult E, Virhammar J, Alcolea D, Tumani H, Otto M, Brundin RM, Kilander L, Löwenmark M, Giedraitis V, Lleó A, von Arnim CAF, Kultima K, Ingelsson M. Different Inflammatory Signatures in Alzheimer's Disease and Frontotemporal Dementia Cerebrospinal Fluid. *J Alzheimers Dis* 2021;81(2):629-640
- Catanese A, Rajkumar S, Sommer D, Freisem D, Wirth A, Aly A, Massa-López D, Olivieri A, Torelli F, Ioannidis V, Lipecka J, Guerrera IC, Zytnicki D, Ludolph A, Kabashi E, Mulaw MA, Roselli F, Böckers TM. Synaptic disruption and CREB-regulated transcription are restored by K<sup>+</sup> channel blockers in ALS. *EMBO Mol Med* 2021;13(7):e13131
- Chaudhary U, Chander BS, Ohry A, Jaramillo-Gonzalez A, Lulé D, Birbaumer N. Brain Computer Interfaces for Assisted Communication in Paralysis and Quality of Life. *Int J Neural Syst* 2021;31(11):2130003
- Cursano S, Battaglia CR, Urrutia-Ruiz C, Grabrucker S, Schön M, Bockmann J, Braumüller S, Radermacher P, Roselli F, Huber-Lang M, Boeckers TM. A CRHR<sub>1</sub> antagonist prevents synaptic loss and memory deficits in a trauma-induced delirium-like syndrome. *Mol Psychiatry* 2021;26(8):3778-3794
- David B, Eberle J, Delev D, Gaubatz J, Prillwitz CC, Wagner J, Schoene-Bake JC, Luechters G, Radbruch A, Wabbels B, Schramm J, Weber B, Surges R, Elger CE, Rüber T. Multi-scale image analysis and prediction of visual field defects after selective amygdalohippocampectomy. *Sci Rep* 2021;11(1):1444
- David B, Kröll-Seger J, Schuch F, Wagner J, Wellmer J, Woermann F, Oehl B, Van Paesschen W, Breyer T, Becker A, Vatter H, Hattingen E, Urbach H, Weber B, Surges R, Elger CE, Huppertz HJ, Rüber T. External validation of automated focal cortical dysplasia detection using morphometric analysis. *Epilepsia* 2021;62(4):1005-1021
- de Boer SCM, Riedl L, van der Lee SJ, Otto M, Anderl-Straub S, Landin-Romero R, Sorrentino F, Fieldhouse JLP, Reus LM, Vacaflor B, Halliday G, Galimberti D, Diehl-Schmid J, Ducharme S, Piguet O, Pijnenburg YAL. Differences in Sex Distribution Between Genetic and Sporadic Frontotemporal Dementia. *J Alzheimers Dis* 2021;84(3):1153-1161
- Dik A, Widman G, Schulte-Mecklenbeck A, Witt JA, Pitsch J, Golombeck KS, Wagner J, Gallus M, Strippel C, Hansen N, Mönig C, Räuber S, Wiendl H, Elger CE, Surges R, Meuth SG, Helmstaedter C, Gross CC, Becker AJ, Melzer N. Impact of T cells on neurodegeneration in anti-GAD65 limbic encephalitis. *Ann Clin Transl Neuro* 2021;8(12):2289-2301
- Dürr M, Nissen G, Sühs KW, Schwenkenbecher P, Geis C, Ringelstein M, Hartung HP, Friese MA, Kaufmann M, Malter MP, Madlener M, Thaler FS, Kümpfel T, Senel M, Häusler MG,

Schneider H, Bergh FT, Kellinghaus C, Zettl UK, Wandinger KP, Melzer N, Gross CC, Lange P, Dreyhaupt J, Tumani H, Leypoldt F, Lewerenz J; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis. CSF Findings in Acute NMDAR and LGI1 Antibody-Associated Autoimmune Encephalitis. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm* 2021;8(6):e1086

- Ezer S, Daana M, Park JH, Yanovsky-Dagan S, Nordström U, Basal A, Edvardson S, Saada A, Otto M, Meiner V, Marklund SL, Andersen PM, Harel T. Infantile SOD1 deficiency syndrome caused by a homozygous SOD1 variant with absence of enzyme activity. *Brain* 2021 Nov 11:awab416. doi: 10.1093/brain/awab416.
- Fenyi A, Duyckaerts C, Bousset L, Braak H, Del Tredici K, Melki R, On Behalf Of The Brainbank Neuro-Ceb Neuropathology Network. Seeding Propensity and Characteristics of Pathogenic  $\alpha$ Syn Assemblies in Formalin-Fixed Human Tissue from the Enteric Nervous System, Olfactory Bulb, and Brainstem in Cases Staged for Parkinson's Disease. *Cells* 2021;10(1):139
- Foschi M, D'Anna L, Abdelhak A, Mayer B, Tumani H, Otto M, Abu-Rumeileh S. Ongoing challenges in unravelling the association between COVID-19 and Guillain-Barré syndrome. *Brain* 2021;144(5):e44
- Frank W, Lindenberg KS, Mühlbäck A, Lewerenz J, Landwehrmeyer GB. [Disease-modifying treatment approaches in Huntington disease : Past and future]. *Nervenarzt*. 2021 Nov 11. doi: 10.1007/s00115-021-01224-8.
- Franklin HD, Russell LL, Peakman G, Greaves CV, Bocchetta M, Nicholas J, Poos J, Convery RS, Cash DM, van Swieten J, Jiskoot L, Moreno F, Sanchez-Valle R, Borroni B, Laforce R Jr, Masellis M, Tartaglia MC, Graff C, Galimberti D, Rowe JB, Finger E, Synofzik M, Vandenberghe R, de Mendonça A, Tagliavini F, Santana I, Ducharme S, Butler C, Gerhard A, Levin J, Danek A, Otto M, Sorbi S, Le Ber I, Pasquier F, Rohrer JD; Genetic FTD Initiative, GENFI. The Revised Self-Monitoring Scale detects early impairment of social cognition in genetic frontotemporal dementia within the GENFI cohort. *Alzheimers Res Ther* 2021;13(1):127
- Freigang M, Steinacker P, Wurster CD, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Petri S, Koch JC, Rostásy K, Falkenburger B, Ludolph AC, Otto M, Hermann A, Günther R. Increased chitotriosidase 1 concentration following nusinersen treatment in spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis* 2021;16(1):330
- Freigang M, Wurster CD, Hagenacker T, Stolte B, Weiler M, Kamm C, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Petri S, Kowski A, Meyer T, Koch JC, Cordts I, Deschauer M, Lingor P, Aust E, Petzold D, Ludolph AC, Falkenburger B, Hermann A, Günther R. Serum creatine kinase and creatinine in adult spinal muscular atrophy under nusinersen treatment. *Ann Clin Transl Neurol* 2021;8(5):1049-1063
- Increased chitotriosidase 1 concentration following nusinersen treatment in spinal muscular atrophy. Freigang M, Steinacker P, Wurster CD, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Petri S, Koch JC, Rostásy K, Falkenburger B, Ludolph AC, Otto M, Hermann A, Günther R. *Orphanet J Rare Dis* 2021;16(1):330
- Freischmidt A, Goswami A, Limm K, Zimyanin VL, Demestre M, Glaß H, Holzmann K, Helferich AM, Brockmann SJ, Tripathi P, Yamoah A, Poser I, Oefner PJ, Böckers TM, Aronica E, Ludolph AC, Andersen PM, Hermann A, Weis J, Reinders J, Danzer KM, Weishaupt JH. A serum microRNA sequence reveals fragile X protein pathology in amyotrophic lateral sclerosis. *Brain* 2021;144(4):1214-1229



- Gaig C, Compta Y, Heidebreder A, Marti MJ, Titulaer MJ, Crijnen Y, Högl B, Lewerenz J, Erro ME, Garcia-Monco JC, Nigro P, Tambasco N, Patalong-Ogiewa M, Erdler M, Macher S, Berger-Sieczkowski E, Höftberger R, Geis C, Hutterer M, Milán-Tomás A, Martin-Bastida A, Manzanares LL, Quintas S, Höglinger GU, Möhn N, Schoeberl F, Thaler FS, Asioli GM, Proveni F, Plazzi G, Berganzo K, Blaabjerg M, Brüggemann N, Farias T, Ng CF, Giordana C, Herrero-San Martín A, Huebra L, Kotschet K, Liendl H, Montojo T, Morata C, Perez JP, Puertas I, Seifert-Held T, Seitz C, Simabukuro MM, Tellez N, Villacieros-Álvarez J, Willekens B, Sabater L, Iranzo A, Cano JS, Dalmau J, Graus F. Frequency and Characterization of Movement Disorders in Anti-IgLON5 Disease. *Neurology* 2021;97(14):e1367-81
- Geser F, Jellinger KA, Fellner L, Wenning GK, Yilmazer-Hanke D, Haybaeck J. Emergent creativity in frontotemporal dementia. *J Neural Transm (Vienna)* 2021;128(3):279-293
- Geser F, Mitrovics TCG, Haybaeck J, Yilmazer-Hanke D. Premorbid de novo artistic creativity in frontotemporal dementia (FTD) syndromes. *J Neural Transm (Vienna)* 2021;128(12):1813-1833
- Gómez de San José N, Massa F, Halbgebauer S, Oeckl P, Steinacker P, Otto M. Neuronal pentraxins as biomarkers of synaptic activity: from physiological functions to pathological changes in neurodegeneration. *J Neural Transm (Vienna)* 2021;ug 30. doi: 10.1007/s00702-021-02411-2.
- Halder T, Schenk T, Wlasich E, Vollmar C, Uttner I, Danek A. Living with global amnesia: self-established compensation strategies of a patient with severe memory impairment - a narrative report. *Neurocase* 2021;27(3):287-296
- Hausner L, Frölich L, von Arnim CAF, Bohlken J, Dodel R, Otto M, Rapp M, Schulz J, Supprian T, Wollmer MA, Jessen F; Deutsches Netzwerk Gedächtnisambulanzen. [Memory clinics in Germany-structural requirements and areas of responsibility]. *Nervenarzt* 2021;92(7):708-715
- Hörner R, Kassubek J, Dreyhaupt J, Ludolph AC. The spectrum and differential diagnosis of acquired ocular motor nerve palsies: a clinical study of 502 patients. *J Neurol.* 2021 Sep 19. doi: 10.1007/s00415-021-10761-w..
- Hong EP, MacDonald ME, Wheeler VC, Jones L, Holmans P, Orth M, Monckton DG, Long JD, Kwak S, Gusella JF, Lee JM. Huntington's Disease Pathogenesis: Two Sequential Components. *J Huntingtons Dis* 2021;10(1):35-51
- Huang B, Seefelder M, Buck E, Engler T, Lindenberg KS, Klein F, Landwehrmeyer GB, Kochanek S. HAP40 protein levels are huntingtin-dependent and decrease in Huntington disease. *Neurobiol Dis* 2021;158:105476
- Hübers A, Böckler B, Abaei A, Rasche V, Lulé D, Ercan E, Doorenweerd N, Müller HP, Dreyhaupt J, Kammer T, Ludolph AC, Ronen I, Kassubek J. Functional and structural impairment of transcallosal motor fibres in ALS: a study using transcranial magnetic stimulation, diffusion tensor imaging, and diffusion weighted spectroscopy. *Brain Imaging Behav* 2021;15(2):748-757
- Hübers A, Kassubek J, Müller HP, Broc N, Dreyhaupt J, Ludolph AC. The ipsilateral silent period: an early diagnostic marker of callosal disconnection in ALS. *Ther Adv Chronic Dis* 2021;12:20406223211044072

- Jesse S, Huppertz HJ, Ludolph AC, Kassubek J. Focal Cortical Dysplasia: Relevant for Seizures in Phelan-McDermid Syndrome? *Pediatr Neurol* 2021;115:7-9
- Jesse S, Delling JP, Schön M, Boeckers TM, Ludolph A, Senel M. Phelan McDermid Syndrome: Multiple Sclerosis as a Rare but Treatable Cause for Regression-A Case Report. *Int J Mol Sci* 2021;22(5):2311
- Kalinina S, Freymueller C, Naskar N, von Einem B, Reess K, Sroka R, Rueck A. Bioenergetic Alterations of Metabolic Redox Coenzymes as NADH, FAD and FMN by Means of Fluorescence Lifetime Imaging Techniques. *Int J Mol Sci* 2021;22(11):5952
- Kandler K, Witzel S, Eder K, Rothenbacher D, Nagel G, Peter RS, Schuster J, Dorst J, Rosenbohm A, Ludolph AC; ALS Registry Study Group. Phenotyping of the thoracic-onset variant of amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2021 Oct 19:jnnp-2021-326712. doi: 10.1136/jnnp-2021-326712.
- Kassubek R, Müller HP, Thiele A, Kassubek J, Niessen HG. Advanced magnetic resonance imaging to support clinical drug development for malignant glioma. *Drug Discov Today* 2021;26(2):429-441
- Kattner P, Zeiler K, Herbener VJ, Ferla-Brühl K, Kassubek R, Grunert M, Burster T, Brühl O, Weber AS, Strobel H, Karpel-Massler G, Ott S, Hagedorn A, Tews D, Schulz A, Prasad V, Siegelin MD, Nonnenmacher L, Fischer-Posovszky P, Halatsch ME, Debatin KM, Westhoff MA. What Animal Cancers teach us about Human Biology. *Theranostics* 2021;11(14):6682-6702
- Kersten J, Güleroglu AM, Rosenbohm A, Buckert D, Ludolph AC, Hackenbroch C, Beer M, Bernhardt P. Myocardial involvement and deformation abnormalities in idiopathic inflammatory myopathy assessed by CMR feature tracking. *Int J Cardiovasc Imaging* 2021;37(2):597-603
- Kocar TD, Behler A, Ludolph AC, Müller HP, Kassubek J. Multiparametric Microstructural MRI and Machine Learning Classification Yields High Diagnostic Accuracy in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Proof of Concept. *Front Neurol* 2021;12:745475
- Kocar TD, Müller HP, Ludolph AC, Kassubek J. Feature selection from magnetic resonance imaging data in ALS: a systematic review. *Ther Adv Chronic Dis* 2021;12:20406223211051002
- Lang C, Gries C, Lindenberg KS, Lewerenz J, Uhl S, Olsson C, Samzelius J, Landwehrmeyer GB. Monitoring the Motor Phenotype in Huntington's Disease by Analysis of Keyboard Typing During Real Life Computer Use. *J Huntingtons Dis* 2021;10(2):259-268
- Lehmann Urban D, Mohamed M, Ludolph AC, Kassubek J, Rosenbohm A. The value of qualitative muscle MRI in the diagnostic procedures of myopathies: a biopsy-controlled study in 191 patients. *Ther Adv Neurol Disord* 2021;14:1756286420985256
- Li Z, Zhang J, Halbgebauer S, Chandrasekar A, Rehman R, Ludolph A, Boeckers T, Huber-Lang M, Otto M, Roselli F, Olde Heuvel F. Differential effect of ethanol intoxication on peripheral markers of cerebral injury in murine blunt traumatic brain injury. *Burns & Trauma* 2021;9:tkabo27
- Lingor P, Koch JC, Statland JM, Hussain S, Hennecke C, Wu J, Langbein T, Ahmed R, Günther R, Ilse B, Kassubek J, Kollwe K, Kuttler J, Leha A, Lengenfeld T, Meyer T, Neuwirth C,

Tostmann R, Benatar M. Challenges and opportunities for Multi-National Investigator-Initiated clinical trials for ALS: European and United States collaborations. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener* 2021;22(5-6):419-425

- Lohmann L, Lammerskitten A, Korsen M, Dodel R, Gaul C, Hamer HM, Kleineberg NN, Ludolph AC, Mayer G, Poli S, Saur D, Steinhoff BJ, Timmermann L, Klotz L, Meuth SG. Status of clinical research in neurology in Germany-A national survey. *Eur J Neurol* 2021;28(5):1446-1452
- Lombardi J, Mayer B, Semler E, Anderl-Straub S, Uttner I, Kassubek J, Diehl-Schmid J, Danek A, Levin J, Fassbender K, Fließbach K, Schneider A, Huppertz HJ, Jahn H, Volk A, Kornhuber J, Landwehrmeyer B, Lauer M, Prudlo J, Wiltfang J, Schroeter ML, Ludolph A, Otto M; FTLD consortium. Quantifying progression in primary progressive aphasia with structural neuroimaging. *Alzheimers Dement* 2021;17(10):1595-1609
- Lulé D, Müller S, Fladung AK, Uttner I, Schulze UME. Neural substrates of anorexia nervosa patient's deficits to decode emotional information. *Eat Weight Disord* 2021;26(2):723-728
- Lulé D, Michels S, Finsel J, Braak H, Del Tredici K, Strobel J, Beer AJ, Uttner I, Müller HP, Kassubek J, Juengling FD, Ludolph AC. Clinicoanatomical substrates of selfish behaviour in amyotrophic lateral sclerosis - An observational cohort study. *Cortex* 2022;146:261-270
- Luo Y, Möhn N, Skripuletz T, Senel M, Tumani H, Peßler F, Sühs KW, Stangel M. Differentiation of viral and autoimmune central nervous system inflammation by kynurenine pathway. *Ann Clin Transl Neurol* 2021;8(12):2228-2234
- Malpetti M, Jones PS, Tsvetanov KA, Rittman T, van Swieten JC, Borroni B, Sanchez-Valle R, Moreno F, Laforce R, Graff C, Synofzik M, Galimberti D, Masellis M, Tartaglia MC, Finger E, Vandenberghe R, de Mendonça A, Tagliavini F, Santana I, Ducharme S, Butler CR, Gerhard A, Levin J, Danek A, Otto M, Frisoni GB, Ghidoni R, Sorbi S, Heller C, Todd EG, Bocchetta M, Cash DM, Convery RS, Peakman G, Moore KM, Rohrer JD, Kievit RA, Rowe JB, Genfi GF. Apathy in presymptomatic genetic frontotemporal dementia predicts cognitive decline and is driven by structural brain changes. *Alzheimers Dement* 2021;17(6):969-983
- Månberg A, Skene N, Sanders F, Trusohamn M, Remnestål J, Szczepińska A, Aksoylu IS, Lönnerberg P, Ebarasi L, Wouters S, Lehmann M, Olofsson J, von Gohren Antequera I, Domaniku A, De Schaepdryver M, De Vocht J, Poesen K, Uhlén M, Anink J, Mijnsbergen C, Vergunst-Bosch H, Hübers A, Kläppe U, Rodriguez-Vieitez E, Gilthorpe JD, Hedlund E, Harris RA, Aronica E, Van Damme P, Ludolph A, Veldink J, Ingre C, Nilsson P, Lewandowski SA. Altered perivascular fibroblast activity precedes ALS disease onset. *Nature Med* 2021;27(4):640-646
- Månberg A, Skene N, Sanders F, Trusohamn M, Remnestål J, Szczepińska A, Aksoylu IS, Lönnerberg P, Ebarasi L, Wouters S, Lehmann M, Olofsson J, von Gohren Antequera I, Domaniku A, De Schaepdryver M, De Vocht J, Poesen K, Uhlén M, Anink J, Mijnsbergen C, Vergunst-Bosch H, Hübers A, Kläppe U, Rodriguez-Vieitez E, Gilthorpe JD, Hedlund E, Harris RA, Aronica E, Van Damme P, Ludolph A, Veldink J, Ingre C, Nilsson P, Lewandowski SA. Publisher Correction: Altered perivascular fibroblast activity precedes ALS disease onset. *Nature Med.* 2021 Jul;27(7):1308
- Manera AL, Dadar M, Van Swieten JC, Borroni B, Sanchez-Valle R, Moreno F, Laforce R Jr, Graff C, Synofzik M, Galimberti D, Rowe JB, Masellis M, Tartaglia MC, Finger E, Vandenberghe R, de Mendonca A, Tagliavini F, Santana I, Butler CR, Gerhard A, Danek A,

Levin J, Otto M, Frisoni G, Ghidoni R, Sorbi S, Rohrer JD, Ducharme S, Collins DL; FTL/DNI investigators; GENFI Consortium. MRI data-driven algorithm for the diagnosis of behavioural variant frontotemporal dementia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2021 Mar 15; *jnnp-2020-324106*. doi: 10.1136/jnnp-2020-324106.

- Mansoor NM, Vanniyasingam T, Malone I, Hobbs NZ, Rees E, Durr A, Roos RAC, Landwehrmeyer B, Tabrizi SJ, Johnson EB, Scahill RI. Validating Automated Segmentation Tools in the Assessment of Caudate Atrophy in Huntington's Disease. *Front Neurol* 2021;12:616272
- McAllister B, Gusella JF, Landwehrmeyer GB, Lee JM, MacDonald ME, Orth M, Rosser AE, Williams NM, Holmans P, Jones L, Massey TH; REGISTRY Investigators of the European Huntington's Disease Network. Timing and Impact of Psychiatric, Cognitive, and Motor Abnormalities in Huntington Disease. *Neurology* 2021;96(19):e2395-e2406
- Meyer T, Maier A, Uzelac Z, Hagenacker T, Günther R, Schreiber-Katz O, Weiler M, Steinbach R, Weyen U, Koch JC, Kettemann D, Norden J, Dorst J, Wurster C, Ludolph AC, Stolte B, Freigang M, Osmanovic A, Petri S, Grosskreutz J, Rödiger A, Griep R, Gaudlitz M, Walter B, Münch C, Spittel S. Treatment expectations and perception of therapy in adult patients with spinal muscular atrophy receiving nusinersen. *Eur J Neurol* 2021;28(8):2582-2595
- Mix L, Schreiber-Katz O, Wurster CD, Uzelac Z, Platen S, Gipperich C, Ranxha G, Wieselmann G, Osmanovic A, Ludolph AC, Petri S, Lulé D. Executive function is inversely correlated with physical function: the cognitive profile of adult Spinal Muscular Atrophy (SMA). *Orphanet J Rare Dis* 2021 6;16(1):10
- Mix L, Winter B, Wurster CD, Platen S, Witzel S, Uzelac Z, Graf H, Ludolph AC, Lulé D. Quality of Life in SMA Patients Under Treatment With Nusinersen. *Front Neurol* 2021;12:626787
- Mora JS, Bradley WG, Chaverri D, Hernández-Barral M, Mascias J, Gamez J, Gargiulo-Monachelli GM, Moussy A, Mansfield CD, Hermine O, Ludolph AC. Long-term survival analysis of masitinib in amyotrophic lateral sclerosis. *Ther Adv Neurol Disord* 2021;14:17562864211030365
- Mühlbäck A, Frank W, Klempířová O, Bezdíček O, Schmitt L, Hofstetter N, Landwehrmeyer GB, Klempíř J. Validation Study of a German Cognitive Battery for Huntington's Disease: Relationship Between Cognitive Performance, Functional Decline, and Disease Burden. *Arch Clin Neuropsychol* 2021;36(1):74-86
- Müller HP, Behler A, Landwehrmeyer GB, Huppertz HJ, Kassubek J. How to Arrange Follow-Up Time-Intervals for Longitudinal Brain MRI Studies in Neurodegenerative Diseases. *Front Neurosci* 2021;15:682812
- Müller HP, Lulé D, Roselli F, Behler A, Ludolph AC, Kassubek J. Segmental involvement of the corpus callosum in C9orf72-associated ALS: a tract of interest-based DTI study. *Ther Adv Chronic Dis* 2021;12:20406223211002969
- Niederschweiberer MA, Schaefer PM, Singh LN, Lausser L, Bhosale D, Hesse R, Calzia E, Kestler HA, Rueck A, Wallace DC, von Einem B, von Arnim CAF. NADH Fluorescence Lifetime Imaging Microscopy Reveals Selective Mitochondrial Dysfunction in Neurons Overexpressing Alzheimer's Disease-Related Proteins. *Front Mol Biosci* 2021;8:671274

- Öijerstedt L, Andersson C, Jelic V, van Swieten JC, Jiskoot LC, Seelaar H, Borroni B, Sanchez-Valle R, Moreno F, Laforce R Jr, Synofzik M, Galimberti D, Rowe JB, Masellis M, Tartaglia MC, Finger E, Vandenberghe R, de Mendonca A, Tagliavini F, Santana I, Ducharme S, Butler CR, Gerhard A, Levin J, Danek A, Otto M, Frisoni G, Ghidoni R, Sorbi S, Rohrer JD, Graff C; Genetic Frontotemporal Dementia Initiative (GENFI). Practice effects in genetic frontotemporal dementia and at-risk individuals: a GENFI study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2021 Aug 18:jnnp-2021-327005. doi: 10.1136/jnnp-2021-327005.
- Ophey A, Wolfgruber S, Roeske S, Polcher A, Spottke A, Frölich L, Hüll M, Jessen F, Kornhuber J, Maier W, Peters O, Ramirez A, Wiltfang J, Liepelt-Scarfone I, Becker S, Berg D, Schulz JB, Reetz K, Wojtala J, Kassubek J, Storch A, Balzer-Geldsetzer M, Hilker-Roggendorf R, Witt K, Mollenhauer B, Trenkwalder C, Wittchen HU, Riedel O, Dodel R, Wagner M, Kalbe E. Cognitive profiles of patients with mild cognitive impairment due to Alzheimer's versus Parkinson's disease defined using a base rate approach: Implications for neuropsychological assessments. *Alzheimers Dement (Amst)*2021;13(1):e12223
- Osmanovic A, Ranxha G, Kumpe M, Wurster CD, Stolte B, Cordts I, Günther R, Freigang M, Müschen LH, Binz C, Hermann A, Deschauer M, Lingor P, Ludolph AC, Hagenacker T, Schreiber-Katz O, Petri S. Treatment satisfaction in 5q-spinal muscular atrophy under nusinersen therapy. *Ther Adv Neurol Disord* 2021;14:1756286421998902
- Peseschkian T, Cordts I, Günther R, Stolte B, Zeller D, Schröter C, Weyen U, Regensburger M, Wolf J, Schneider I, Hermann A, Metelmann M, Kohl Z, Linker RA, Koch JC, Büchner B, Weiland U, Schönfelder E, Heinrich F, Osmanovic A, Klopstock T, Dorst J, Ludolph AC, Boentert M, Hagenacker T, Deschauer M, Lingor P, Petri S, Schreiber-Katz O. A Nation-Wide, Multi-Center Study on the Quality of Life of ALS Patients in Germany. *Brain Sci* 2021;11(3):372
- Peter J, Mayer I, Kammer T, Minkova L, Lahr J, Klöppel S, Grothe MJ, Orth M. The relationship between cholinergic system brain structure and function in healthy adults and patients with mild cognitive impairment. *Sci Rep* 2021;11(1):16080
- Petereit HF, Tumani H, Zettl UK. Correspondence: Humoral immune response to COVID-19 mRNA vaccine in patients with multiple sclerosis treated with high-efficacy disease-modifying therapies. *Ther Adv Neurol Disord* 2021;14:17562864211022581
- Peters S, Kuespert S, Wirkert E, Heydn R, Jurek B, Johannesen S, Hsam O, Korte S, Ludwig FT, Mecklenburg L, Mrowetz H, Altendorfer B, Poupardin R, Petri S, Thal DR, Hermann A, Weishaupt JH, Weis J, Aksoylu IS, Lewandowski SA, Aigner L, Bruun TH, Bogdahn U. Reconditioning the Neurogenic Niche of Adult Non-human Primates by Antisense Oligonucleotide-Mediated Attenuation of TGF $\beta$  Signaling. *Neurotherapeutics* 2021;18(3):1963-197
- Petrozziello T, Bordt EA, Mills AN, Kim SE, Sapp E, Devlin BA, Obeng-Marnu AA, Farhan SMK, Amaral AC, Dujardin S, Dooley PM, Henstridge C, Oakley DH, Neueder A, Hyman BT, Spiers-Jones TL, Bilbo SD, Vakili K, Cudkowicz ME, Berry JD, DiFiglia M, Silva MC, Haggarty SJ, Sadri-Vakili G. Targeting Tau Mitigates Mitochondrial Fragmentation and Oxidative Stress in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Mol Neurobiol*. 2021 Nov 10. doi: 10.1007/s12035-021-02557-w.
- Poos JM, Russell LL, Peakman G, Bocchetta M, Greaves CV, Jiskoot LC, van der Ende EL, Seelaar H, Papma JM, van den Berg E, Pijnenburg YAL, Borroni B, Sanchez-Valle R, Moreno F, Laforce R, Graff C, Synofzik M, Galimberti D, Rowe JB, Masellis M, Tartaglia C, Finger E, Vandenberghe R, de Medonça A, Tagliavini F, Butler CR, Santana I, Ber IL, Gerhard A,

Ducharme S, Levin J, Danek A, Otto M, Sorbi S, Pasquier F, van Swieten JC, Rohrer JD; Genetic FTD Initiative, GENFI. Impairment of episodic memory in genetic frontotemporal dementia: A GENFI study. *Alzheimers Dement (Amst)* 2021;13(1):e12185

- Post AEM, Klockgether T, Landwehrmeyer GB, Pandolfo M, Arnesen A, Reinhard C, Graessner H. Research priorities for rare neurological diseases: a representative view of patient representatives and healthcare professionals from the European Reference Network for Rare Neurological Diseases. *Orphanet J Rare Dis* 2021;16(1):135
- Povedano Panades M, Couratier P, Sidle K, Sorarù G, Tsivgoulis G, Ludolph AC. Administration of Riluzole Oral Suspension During the Different Stages of Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Front Neurol* 2021;12:633854
- Premi E, Giunta M, Iraj A, Rachakonda S, Calhoun VD, Gazzina S, Benussi A, Gasparotti R, Archetti S, Bocchetta M, Cash D, Todd E, Peakman G, Convery R, van Swieten JC, Jiskoot L, Sanchez-Valle R, Moreno F, Laforce R, Graff C, Synofzik M, Galimberti D, Rowe JB, Masellis M, Tartaglia C, Finger E, Vandenberghe R, de Mendonça A, Tagliavini F, Butler CR, Santana I, Gerhard A, Le Ber I, Pasquier F, Ducharme S, Levin J, Danek A, Sorbi S, Otto M, Rohrer JD, Borroni B; Genetic Frontotemporal dementia Initiative (GENFI). Dissemination in time and space in presymptomatic granulin mutation carriers: a GENFI spatial chronnectome study. *Neurobiol Aging* 2021;108:155-167
- Rada A, Birnbacher R, Gobbi C, Kurthen M, Ludolph A, Naumann M, Neirich U, von Oertzen TJ, Ransmayr G, Riepe M, Schimmel M, Schwartz O, Surges R, Bien CG. Seizures associated with antibodies against cell surface antigens are acute symptomatic and not indicative of epilepsy: insights from long-term data. *J Neurol* 2021;268(3):1059-1069
- Rehman R, Tar L, Olamide AJ, Li Z, Kassubek J, Böckers T, Weishaupt J, Ludolph A, Wiesner D, Roselli F. Acute TBK1/IKK-ε Inhibition Enhances the Generation of Disease-Associated Microglia-Like Phenotype Upon Cortical Stab-Wound Injury. *Front Aging Neurosci* 2021;13:684171
- Reinhard C, Bachoud-Lévi AC, Bäumer T, Bertini E, Brunelle A, Buizer AI, Federico A, Gasser T, Groeschel S, Hermanns S, Klockgether T, Krägeloh-Mann I, Landwehrmeyer GB, Leber I, Macaya A, Mariotti C, Meissner WG, Molnar MJ, Nonnekes J, Ortigoza Escobar JD, Pérez Dueñas B, Renna Linton L, Schöls L, Schuele R, Tijssen MAJ, Vandenberghe R, Volkmer A, Wolf NI, Graessner H. The European Reference Network for Rare Neurological Diseases. *Front Neurol* 2021;11:616569
- Rojas JC, Wang P, Staffaroni AM, Heller C, Cobigo Y, Wolf A, Goh SM, Ljubenkova PA, Heuer HW, Fong JC, Taylor JB, Veras E, Song L, Jeromin A, Hanlon D, Yu L, Khinikar A, Sivasankaran R, Kieloch A, Valentin MA, Karydas AM, Mitic LL, Pearlman R, Kornak J, Kramer JH, Miller BL, Kantarci K, Knopman DS, Graff-Radford N, Petrucelli L, Rademakers R, Irwin DJ, Grossman M, Ramos EM, Coppola G, Mendez MF, Bordelon Y, Dickerson BC, Ghoshal N, Huey ED, Mackenzie IR, Appleby BS, Domoto-Reilly K, Hsiung GR, Toga AW, Weintraub S, Kaufer DI, Kerwin D, Litvan I, Onyike CU, Pantelyat A, Roberson ED, Tartaglia MC, Foroud T, Chen W, Czerkowicz J, Graham DL, van Swieten JC, Borroni B, Sanchez-Valle R, Moreno F, Laforce R, Graff C, Synofzik M, Galimberti D, Rowe JB, Masellis M, Finger E, Vandenberghe R, de Mendonça A, Tagliavini F, Santana I, Ducharme S, Butler CR, Gerhard A, Levin J, Danek A, Otto M, Sorbi S, Cash DM, Convery RS, Bocchetta M, Foiani M, Greaves CV, Peakman G, Russell L, Swift I, Todd E, Rohrer JD, Boeve BF, Rosen HJ, Boxer AL; ALLFTD and GENFI consortia. Plasma Neurofilament Light for Prediction of Disease Progression in Familial Frontotemporal Lobar Degeneration. *Neurology* 2021;96(18):e2296-e2312

- Rosenbohm A, Del Tredici K, Braak H, Huppertz HJ, Ludolph AC, Müller HP, Kassubek J. Involvement of cortico-efferent tracts in flail arm syndrome: a tract-of-interest-based DTI study. *J Neurol*. 2021 Oct 21. doi: 10.1007/s00415-021-10854-6.
- Rosenbohm A, Peter R, Dorst J, Kassubek J, Rothenbacher D, Nagel G, Ludolph AC; ALS Registry Swabia Study Group. Life Course of Physical Activity and Risk and Prognosis of Amyotrophic Lateral Sclerosis in a German ALS Registry. *Neurology* 2021;97(19):e1955-e1963
- Sánchez van Kammen M, Aguiar de Sousa D, Poli S, Cordonnier C, Heldner MR, van de Munckhof A, Krzywicka K, van Haaps T, Ciccone A, Middeldorp S, Levi MM, Kremer Hovinga JA, Silvis S, Hiltunen S, Mansour M, Arauz A, Barboza MA, Field TS, Tsivgoulis G, Nagel S, Lindgren E, Tatlisumak T, Jood K, Putaala J, Ferro JM, Arnold M, Coutinho JM; Cerebral Venous Sinus Thrombosis With Thrombocytopenia Syndrome Study Group, Sharma AR, Elkady A, Negro A, Günther A, Gutschalk A, Schönenberger S, Buture A, Murphy S, Paiva Nunes A, Tiede A, Puthuppallil Philip A, Mengel A, Medina A, Hellström Vogel Å, Tawa A, Aujayeb A, Casolla B, Buck B, Zanferrari C, Garcia-Esperon C, Vayne C, Legault C, Pfrepper C, Tracol C, Soriano C, Guisado-Alonso D, Bougon D, Zimatore DS, Michalski D, Blacquiere D, Johansson E, Cuadrado-Godia E, De Maistre E, Carrera E, Vuillier F, Bonneville F, Giammello F, Bode FJ, Zimmerman J, d'Onofrio F, Grillo F, Cotton F, Caparros F, Puy L, Maier F, Gulli G, Frisullo G, Polkinghorne G, Franchineau G, Cangür H, Katzberg H, Sibon I, Baharoglu I, Brar J, Payen JF, Burrow J, Fernandes J, Schouten J, Althaus K, Garambois K, Derex L, Humbertjean L, Lebrato Hernandez L, Kellermair L, Morin Martin M, Petruzzellis M, Cotelli M, Dubois MC, Carvalho M, Wittstock M, Miranda M, Skjelland M, Bandettini di Poggio M, Scholz MJ, Raposo N, Kahnis R, Krzyt N, Huet O, Sharma P, Candelaresi P, Reiner P, Vieira R, Acampora R, Kern R, Leker R, Coutts S, Bal S, Sharma SS, Susen S, Cox T, Geeraerts T, Gattringer T, Bartsch T, Kleinig TJ, Dizonno V, Arslan Y. Characteristics and Outcomes of Patients With Cerebral Venous Sinus Thrombosis in SARS-CoV-2 Vaccine-Induced Immune Thrombotic Thrombocytopenia. *JAMA Neurol* 2021;78(11):1314-1323
- Sathe S, Ware J, Levey J, Neacy E, Blumenstein R, Noble S, Mühlbäck A, Rosser A, Landwehrmeyer GB, Sampaio C. Enroll-HD: An Integrated Clinical Research Platform and Worldwide Observational Study for Huntington's Disease. *Front Neurol* 2021;12:667420
- Scekcic-Zahirovic J, Sanjuan-Ruiz I, Kan V, Megat S, De Rossi P, Dieterlé S, Cassel R, Jamet M, Kessler P, Wiesner D, Tzeplaeff L, Demais V, Sahadevan S, Hembach KM, Muller HP, Picchiarelli G, Mishra N, Antonucci S, Dirrig-Grosch S, Kassubek J, Rasche V, Ludolph A, Boutillier AL, Roselli F, Polymenidou M, Lagier-Tourenne C, Liebscher S, Dupuis L. Cytoplasmic FUS triggers early behavioral alterations linked to cortical neuronal hyperactivity and inhibitory synaptic defects. *Nat Commun* 2021;12(1):3028
- Schischlevskij P, Cordts I, Günther R, Stolte B, Zeller D, Schröter C, Weyen U, Regensburger M, Wolf J, Schneider I, Hermann A, Metelmann M, Kohl Z, Linker RA, Koch JC, Stendel C, Müschen LH, Osmanovic A, Binz C, Klopstock T, Dorst J, Ludolph AC, Boentert M, Hagenacker T, Deschauer M, Lingor P, Petri S, Schreiber-Katz O. Informal Caregiving in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS): A High Caregiver Burden and Drastic Consequences on Caregivers' Lives. *Brain Sci* 2021;11(6):748
- Schrempf T, Finsel J, Uttner I, Ludolph AC, Lulé D. Neuropsychological deficits have only limited impact on psychological well-being in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol* 2021 Jul 2. doi: 10.1007/s00415-021-10690-8.
- Schwenkenbecher P, Skripuletz T, Lange P, Dürr M, Konen FF, Möhn N, Ringelstein M, Menge T, Friese MA, Melzer N, Malter MP, Häusler M, Thaler FS, Stangel M, Lewerenz J, Sühs KW;

German Network for Research on Autoimmune Encephalitis. Intrathecal Antibody Production Against Epstein-Barr, Herpes Simplex, and Other Neurotropic Viruses in Autoimmune Encephalitis. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm* 2021;8(6):e106

- Sieverding K, Ulmer J, Bruno C, Satoh T, Tsao W, Freischmidt A, Akira S, Wong PC, Ludolph AC, Danzer KM, Lobsiger CS, Brenner D, Weishaupt JH. Hemizygous deletion of *Tbk1* worsens neuromuscular junction pathology in TDP-43<sup>G298S</sup> transgenic mice. *Exp Neuro* 2021;335:113496
- Sönmez A, Mustafa R, Ryll ST, Tuorto F, Wacheul L, Ponti D, Litke C, Hering T, Kojer K, Koch J, Pitzer C, Kirsch J, Neueder A, Kreiner G, Lafontaine DLJ, Orth M, Liss B, Parlato R. Nucleolar stress controls mutant Huntington toxicity and monitors Huntington's disease progression. *Cell Death Dis* 2021;12(12):1139
- Staiger A, Schroeter ML, Ziegler W, Schölderle T, Anderl-Straub S, Danek A, Duning T, Fassbender K, Fliessbach K, Jahn H, Kasper E, Kornhuber J, Landwehrmeyer B, Lauer M, Lombardi J, Ludolph A, Müller-Sarnowski F, Polyakova M, Prix C, Prudlo J, Regenbrecht F, Roßmeier C, Schneider A, Wiltfang J, Otto M; German FTLD Consortium, Diehl-Schmid J. Motor speech disorders in the nonfluent, semantic and logopenic variants of primary progressive aphasia. *Cortex* 2021;140:66-79
- Steinacker P, Al Shweiki MR, Oeckl P, Graf H, Ludolph AC, Schönfeldt-Lecuona C, Otto M. Glial fibrillary acidic protein as blood biomarker for differential diagnosis and severity of major depressive disorder. *J Psychiatr Res* 2021;144:54-58
- Steinacker P, Feneberg E, Halbgebauer S, Witzel S, Verde F, Oeckl P, Van Damme P, Gaur N, Gray E, Grosskreutz J, Jardel CG, Kachanov M, Kuhle J, Lamari F, Maceski A, Del Mar Amador M, Mayer B, Morelli C, Petri S, Poesen K, Raaphorst J, Salachas F, Silani V, Turner MR, Verbeek MM, Volk AE, Weishaupt JH, Weydt P, Ludolph AC, Otto M. Chitotriosidase as biomarker for early stage amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter study. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener* 2021;22(3-4):276-286
- Swift IJ, Sogorb-Esteve A, Heller C, Synofzik M, Otto M, Graff C, Galimberti D, Todd E, Heslegrave AJ, van der Ende EL, Van Swieten JC, Zetterberg H, Rohrer JD. Fluid biomarkers in frontotemporal dementia: past, present and future. *J Neurol Neurosurg Psych* 2021;92(2):204-215
- Tang L, Dorst J, Chen L, Liu X, Ma Y, Günther K, Michels S, Müller K, Freischmidt A, Weishaupt JH, Fan D, Ludolph AC. A natural history comparison of SOD1-mutant patients with amyotrophic lateral sclerosis between Chinese and German populations. *Transl Neurodegener* 2021;10(1):42
- Thaler FS, Zimmermann L, Kammermeier S, Strippel C, Ringelstein M, Kraft A, Sühs KW, Wickel J, Geis C, Markewitz R, Urbanek C, Sommer C, Doppler K, Penner L, Lewerenz J, Rößling R, Finke C, Prüss H, Melzer N, Wandinger KP, Leyboldt F, Kümpfel T; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis (GENERATE). Rituximab Treatment and Long-term Outcome of Patients With Autoimmune Encephalitis: Real-world Evidence From the GENERATE Registry. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm* 2021;8(6):e1088
- Thompson AG, Oeckl P, Feneberg E, Bowser R, Otto M, Fischer R, Kessler B, Turner MR. Advancing mechanistic understanding and biomarker development in amyotrophic lateral sclerosis. *Expert Rev Proteomics* 2021;18(11):977-994



- Tietz AK, Angstwurm K, Baumgartner T, Doppler K, Eisenhut K, Elisak M, Franke A, Golombeck KS, Handreka R, Kaufmann M, Kraemer M, Kraft A, Lewerenz J, Lieb W, Madlener M, Melzer N, Mojzisova H, Möller P, Pfefferkorn T, Prüss H, Rostásy K, Schnegelsberg M, Schröder I, Siebenbrodt K, Sühs KW, Wickel J, Wandinger KP, Leyboldt F, Kuhlenbäumer G; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis (GENERATE). Genome-wide Association Study Identifies 2 New Loci Associated With Anti-NMDAR Encephalitis. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm* 2021;8(6):e1085
- Tsvetanov KA, Gazzina S, Jones PS, van Swieten J, Borroni B, Sanchez-Valle R, Moreno F, Laforce R Jr, Graff C, Synofzik M, Galimberti D, Masellis M, Tartaglia MC, Finger E, Vandenberghe R, de Mendonça A, Tagliavini F, Santana I, Ducharme S, Butler C, Gerhard A, Danek A, Levin J, Otto M, Frisoni G, Ghidoni R, Sorbi S, Rohrer JD, Rowe JB; Genetic FTD Initiative, GENFI. Brain functional network integrity sustains cognitive function despite atrophy in presymptomatic genetic frontotemporal dementia. *Alzheimers Dement* 2021;17(3):500-514
- van der Burg JMM, Weydt P, Landwehrmeyer GB, Aziz NA. Effect of Body Weight on Age at Onset in Huntington Disease: A Mendelian Randomization Study. *Neurol Genet* 2021;7(4):e603
- van der Ende EL, Bron EE, Poos JM, Jiskoot LC, Panman JL, Papma JM, Meeter LH, Dopfer EGP, Wilke C, Synofzik M, Heller C, Swift IJ, Sogorb-Esteve A, Bouzigues A, Borroni B, Sanchez-Valle R, Moreno F, Graff C, Laforce R, Galimberti D, Masellis M, Tartaglia MC, Finger E, Vandenberghe R, Rowe JB, de Mendonça A, Tagliavini F, Santana I, Ducharme S, Butler CR, Gerhard A, Levin J, Danek A, Otto M, Pijnenburg YAL, Sorbi S, Zetterberg H, Niessen WJ, Rohrer JD, Klein S, van Swieten JC, Venkatraghavan V, Seelaar H; GENFI consortium. A data-driven disease progression model of fluid biomarkers in genetic frontotemporal dementia. *Brain*. 2021 Oct 11:awab382. doi: 10.1093/brain/awab382.
- van Lonkhuizen PJC, Vegt NJH, Meijer E, van Duijn E, de Bot ST, Klempíř J, Frank W, Landwehrmeyer GB, Mühlbäck A, Hoblyn J, Squitieri F, Foley P, Chavannes NH, Heemskerk AW. Study Protocol for the Development of a European eHealth Platform to Improve Quality of Life in Individuals With Huntington's Disease and Their Partners (HD-eHelp Study): A User-Centered Design Approach. *Front Neurol* 2021;12:719460
- van Rheenen W, van der Spek RAA, Bakker MK, van Vugt JJFA, Hop PJ, Zwamborn RAJ, de Klein N, Westra HJ, Bakker OB, Deelen P, Shireby G, Hannon E, Moisse M, Baird D, Restuadi R, Dolzhenko E, Dekker AM, Gawor K, Westeneng HJ, Tazelaar GHP, van Eijk KR, Kooyman M, Byrne RP, Doherty M, Heverin M, Al Khleifat A, Iacoangeli A, Shatunov A, Ticozzi N, Cooper-Knock J, Smith BN, Gromicho M, Chandran S, Pal S, Morrison KE, Shaw PJ, Hardy J, Orrell RW, Sendtner M, Meyer T, Başak N, van der Kooi AJ, Ratti A, Fogh I, Gellera C, Lauria G, Corti S, Cereda C, Sproviero D, D'Alfonso S, Sorarù G, Siciliano G, Filosto M, Padovani A, Chiò A, Calvo A, Moglia C, Brunetti M, Canosa A, Grassano M, Beghi E, Pupillo E, Logroscino G, Nefussy B, Osmanovic A, Nordin A, Lerner Y, Zabari M, Gotkine M, Baloh RH, Bell S, Vourc'h P, Corcia P, Couratier P, Millecamps S, Meininger V, Salachas F, Mora Pardina JS, Assialioui A, Rojas-García R, Dion PA, Ross JP, Ludolph AC, Weishaupt JH, Brenner D, Freischmidt A, Bensimon G, Brice A, Durr A, Payan CAM, Saker-Delye S, Wood NW, Topp S, Rademakers R, Tittmann L, Lieb W, Franke A, Ripke S, Braun A, Kraft J, Whiteman DC, Olsen CM, Uitterlinden AG, Hofman A, Rietschel M, Cichon S, Nöthen MM, Amouyel P; SLALOM Consortium; PARALS Consortium; SLAGEN Consortium; SLAP Consortium, Traynor BJ, Singleton AB, Mitne Neto M, Cauchi RJ, Ophoff RA, Wiedau-Pazos M, Lomen-Hoerth C, van Deerlin VM, Grosskreutz J, Roediger A, Gaur N, Jörk A, Barthel T, Theele E, Ilse B, Stubendorff B, Witte OW, Steinbach R, Hübner CA, Graff C, Brylev L, Fominykh V, Demeshonok V,

Ataulina A, Rogelj B, Koritnik B, Zidar J, Ravnik-Glavač M, Glavač D, Stević Z, Drory V, Povedano M, Blair IP, Kiernan MC, Benyamin B, Henderson RD, Furlong S, Mathers S, McCombe PA, Needham M, Ngo ST, Nicholson GA, Pamphlett R, Rowe DB, Steyn FJ, Williams KL, Mather KA, Sachdev PS, Henders AK, Wallace L, de Carvalho M, Pinto S, Petri S, Weber M, Rouleau GA, Silani V, Curtis CJ, Breen G, Glass JD, Brown RH Jr, Landers JE, Shaw CE, Andersen PM, Groen EJM, van Es MA, Pasterkamp RJ, Fan D, Garton FC, McRae AF, Davey Smith G, Gaunt TR, Eberle MA, Mill J, McLaughlin RL, Hardiman O, Kenna KP, Wray NR, Tsai E, Runz H, Franke L, Al-Chalabi A, Van Damme P, van den Berg LH, Veldink JH. Common and rare variant association analyses in amyotrophic lateral sclerosis identify 15 risk loci with distinct genetic architectures and neuron-specific biology. *Nature Genet* 2021;53(12):1636-1648

- Van Schoor E, Koper MJ, Ospitalieri S, Dedeene L, Tomé SO, Vandenberghe R, Brenner D, Otto M, Weishaupt J, Ludolph AC, Van Damme P, Van Den Bosch L, Thal DR. Necroosome-positive granulovacuolar degeneration is associated with TDP-43 pathological lesions in the hippocampus of ALS/FTLD cases. *Neuropathol Appl Neurobiol* 2021;47(2):328-345
- Veenhuis SJG, Gupta AS, de Gusmão CM, Thornton J, Margus B, Rothblum-Oviatt C, Otto M, Halbgebauer S, van Os NJH, van de Warrenburg BPC, Verbeek MM, Willemsen MAA. Neurofilament light chain: A novel blood biomarker in patients with ataxia telangiectasia. *Eur J Paediatr Neurol* 2021;32:93-97
- Verde F, Otto M, Silani V. Neurofilament Light Chain as Biomarker for Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Dementia. *Front Neurosci* 2021;15:679199
- Voss TD, Gergert M, Linkus B, von Einem B, Landwehrmeyer GB, Lewerenz J. Ubiquitination and the proteasome rather than caspase-3-mediated C-terminal cleavage are involved in the EAAT2 degradation by staurosporine-induced cellular stress. *J Neurochem* 2021;157(4):1284-1299
- Wagner M, Lorenz G, Volk AE, Brunet T, Edbauer D, Berutti R, Zhao C, Anderl-Straub S, Bertram L, Danek A, Deschauer M, Dill V, Fassbender K, Fliessbach K, Götze KS, Jahn H, Kornhuber J, Landwehrmeyer B, Lauer M, Obrig H, Prudlo J, Schneider A, Schroeter ML, Uttner I, Vukovich R, Wiltfang J, Winkler AS, Zhou Q, Ludolph AC; German FTL D consortium, Oexle K, Otto M, Diehl-Schmid J, Winkelmann J. Clinico-genetic findings in 509 frontotemporal dementia patients. *Mol Psychiatry* 2021;26(10):5824-5832
- Wang Y, Guo X, Ye K, Orth M, Gu Z. Accelerated expansion of pathogenic mitochondrial DNA heteroplasmies in Huntington's disease. *PNAS USA* 2021;118(30):e2014610118
- Wick M, Gross CC, Tumani H, Wildemann B, Stangel M, On Behalf Of The German Society Of Csf Diagnostics And Clinical Neurochemistry Dgln E V. Automated Analysis of Cerebrospinal Fluid Cells Using Commercially Available Blood Cell Analysis Devices-A Critical Appraisal. *Cells* 2021;10(5):1232
- Witzel S, Frauhammer F, Steinacker P, Devos D, Pradat PF, Meininger V, Halbgebauer S, Oeckl P, Schuster J, Anders S, Dorst J, Otto M, Ludolph AC. Neurofilament light and heterogeneity of disease progression in amyotrophic lateral sclerosis: development and validation of a prediction model to improve interventional trials. *Transl Neurodegener* 2021;10(1):31

- Wunderlich J, Behler A, Dreyhaupt J, Ludolph AC, H Pinkhardt E, Kassubek J. Diagnostic value of video-oculography in progressive supranuclear palsy: a controlled study in 100 patients. *J Neurol* 2021;268(9):3467-3475
- Jia XZ, Zhao N, Dong HM, Sun JW, Barton M, Burciu R, Carrière N, Cerasa A, Chen BY, Chen J, Coombes S, Defebvre L, Delmaire C, Dujardin K, Esposito F, Fan GG, Di Nardo F, Feng YX, Fling BW, Garg S, Gilat M, Gorges M, Ho SL, Horak FB, Hu X, Hu XF, Huang B, Huang PY, Jia ZJ, Jones C, Kassubek J, Krajcovicova L, Kurani A, Li J, Li Q, Liu AP, Liu B, Liu H, Liu WG, Lopes R, Lou YT, Luo W, Madhyastha, Mao NN, McAlonan G, McKeown MJ, Pang SYY, Quattrone A, Rektorova I, Sarica A, Shang HF, Shine JM, Shukla P, Slavicek T, Song XP, Tedeschi G, Tessitore A, Vaillancourt D, Wang J, Wang J, Wang ZJ, Wei LQ, Wu X, Xu XJ, Yan L, Yang J, Yang WQ, Yao NL, Zhang DL, Zhang JQ, Zhang MM, Zhang YL, Zhou CH, Yan CG, Zuo XN, Hallett M, Wu T, Zang. Small P values may not yield robust findings: an example using REST-meta-PD. *Science Bulletin* 2021;66:2148-2152
- Yang S, Magnutzki A, Alami NO, Lattke M, Hein TM, Scheller JS, Kröger C, Oswald F, Yilmazer-Hanke D, Wirth T, Baumann B. IKK2/NF-κB Activation in Astrocytes Reduces amyloid β Deposition: A Process Associated with Specific Microglia Polarization. *Cells* 2021;10(10):2669
- Young AL, Bocchetta M, Russell LL, Convery RS, Peakman G, Todd E, Cash DM, Greaves CV, van Swieten J, Jiskoot L, Seelaar H, Moreno F, Sanchez-Valle R, Borroni B, Laforce R Jr, Masellis M, Tartaglia MC, Graff C, Galimberti D, Rowe JB, Finger E, Synofzik M, Vandenberghe R, de Mendonça A, Tagliavini F, Santana I, Ducharme S, Butler C, Gerhard A, Levin J, Danek A, Otto M, Sorbi S, Williams SCR, Alexander DC, Rohrer JD; Genetic FTD Initiative (GENFI). Characterizing the Clinical Features and Atrophy Patterns of MAPT-Related Frontotemporal Dementia With Disease Progression Modeling. *Neurology* 2021;97(9):e941-e952
- Yousefzadeh-Nowshahr E, Winter G, Bohn P, Kneer K, von Arnim CAF, Otto M, Solbach C, Anderl-Straub S, Polivka D, Fissler P, Prasad V, Kletting P, Riepe MW, Higuchi M, Ludolph A, Beer AJ, Glatting G. Comparison of MRI-based and PET-based image pre-processing for quantification of <sup>11</sup>C-PBB3 uptake in human brain. *Z Med Phys* 2021;31(1):37-47
- Zhou H, Wang X, Ma D, Jiang Y, Li F, Sun Y, Chen J, Sun W, Pinkhardt EH, Landwehrmeyer B, Ludolph A, Zhang L, Zhao G, Wang Z. The differential diagnostic value of a battery of oculomotor evaluation in Parkinson's Disease and Multiple System Atrophy. *Brain Behav* 2021;11(7):e02184

## ZSTETS

- **Differentiation of human pluripotent stem cells into pancreatic duct-like organoids.**  
Breunig M, Merkle J, Melzer MK, Heller S, Seufferlein T, Meier M, Hohwieler M, Kleger A.  
"STAR Protoc. 2021 Dec 8;2(4):100913. doi: 10.1016/j.xpro.2021.100913. eCollection 2021 Dec 17."  
PMID: 34917972
- **Small Extracellular Vesicles Propagate the Inflammatory Response After Trauma.**  
Seibold T, Schönfelder J, Weeber F, Lechel A, Armacki M, Waldenmaier M, Wille C, Palmer A, Halbgebauer R, Karasu E, Huber-Lang M, Kalbitz M, Radermacher P, Paschke S, Seufferlein T, Eiseler T.  
"Adv Sci (Weinh). 2021 Dec;8(24):e2102381. doi: 10.1002/adv.202102381. Epub 2021 Oct 28."

PMID: 34713625

- **Intestinal organoids in coculture: redefining the boundaries of gut mucosa ex vivo modeling.**  
Hentschel V, Seufferlein T, Armacki M.  
"Am J Physiol Gastrointest Liver Physiol. 2021 Dec 1;321(6):G693-G704. doi: 10.1152/ajpgi.00043.2021. Epub 2021 Oct 13."  
PMID: 34643092
- **Transcriptional changes and the role of ONECUT1 in hPSC pancreatic differentiation.**  
Heller S, Li Z, Lin Q, Geusz R, Breunig M, Hohwieler M, Zhang X, Nair GG, Seufferlein T, Hebrok M, Sander M, Julier C, Kleger A, Costa IG.  
"Commun Biol. 2021 Nov 17;4(1):1298. doi: 10.1038/s42003-021-02818-3."  
PMID: 34789845
- **A complex intervention to promote prevention of delirium in older adults by targeting caregiver's participation during and after hospital discharge - study protocol of the TRANsport and DELirium in older people (TRADE) project.**  
Leinert C, Brefka S, Braisch U, Denninger N, Mueller M, Benzinger P, Bauer J, Bahrmann A, Frey N, Katus HA, Geisler T, Eschweiler G, Klaus J, Seufferlein T, Schuetze K, Gebhard F, Dreyhaupt J, Muche R, Pahmeier K, Biermann-Stallwitz J, Wasem J, Flagmeier L, Dallmeier D, Denninger M.  
"BMC Geriatr. 2021 Nov 16;21(1):646. doi: 10.1186/s12877-021-02585-0."  
PMID: 34784883
- **[Multimodal, interdisciplinary therapeutic concepts for liver metastasized colorectal cancer].**  
Ettrich TJ, Hüttner FJ, Lisson C, Gani C, Prasad V, Seufferlein T.  
"Dtsch Med Wochenschr. 2021 Nov;146(22):1468-1477. doi: 10.1055/a-1391-5273. Epub 2021 Nov 5."  
PMID: 34741292 German.
- **COVID-19 and digestive health: Implications for prevention, care and the use of COVID-19 vaccines in vulnerable patients.**  
"Peck-Radosavljevic M, Burra P, Ferret MB, Fracasso P, Ricciardiello L, Seufferlein T, Van Hootegem P, van Leerdam M, Zelber-Sagi S; UEG Public Affairs Committee."  
"United European Gastroenterol J. 2021 Nov;9(9):1091-1095. doi: 10.1002/ueg2.12173. Epub 2021 Oct 30."  
PMID: 34716760
- **Mutations and variants of ONECUT1 in diabetes.**  
Philippi A, Heller S, Costa IG, Senée V, Breunig M, Li Z, Kwon G, Russell R, Illing A, Lin Q, Hohwieler M, Degavre A, Zalloua P, Liebau S, Schuster M, Krumm J, Zhang X, Geusz R, Ben-thuysen JR, Wang A, Chiou J, Gaulton K, Neubauer H, Simon E, Klein T, Wagner M, Nair G, Besse C, Dandine-Roulland C, Olaso R, Deleuze JF, Kuster B, Hebrok M, Seufferlein T, Sander M, Boehm BO, Oswald F, Nicolino M, Julier C, Kleger A.  
"Nat Med. 2021 Nov;27(11):1928-1940. doi: 10.1038/s41591-021-01502-7. Epub 2021 Oct 18."  
PMID: 34663987
- **Systemic Therapy for Metastatic Pancreatic Cancer.**  
Ettrich TJ, Seufferlein T.  
"Curr Treat Options Oncol. 2021 Oct 19;22(11):106. doi: 10.1007/s11864-021-00895-4."  
PMID: 34665339

- **CDKN2A-Mutated Pancreatic Ductal Organoids from Induced Pluripotent Stem Cells to Model a Cancer Predisposition Syndrome.**  
Merkle J, Breunig M, Schmid M, Allgöwer C, Krüger J, Melzer MK, Bens S, Siebert R, Perkhofer L, Azoitei N, Seufferlein T, Heller S, Meier M, Müller M, Kleger A, Hohwieler M.  
"Cancers (Basel). 2021 Oct 13;13(20):5139. doi: 10.3390/cancers13205139."  
PMID: 34680288.
- **[Current state of research in abdominal ultrasonography at German university hospitals. A panel study over 20 years].**  
Welle R, Seufferlein T, Kratzer W.  
"Z Gastroenterol. 2021 Oct;59(10):1059-1067. doi: 10.1055/a-1332-2589. Epub 2020 Dec 21."  
PMID: 33348406 German
- **Pancreatic Cancer Small Extracellular Vesicles (Exosomes): A Tale of Short- and Long-Distance Communication.**  
Waldenmaier M, Seibold T, Seufferlein T, Eiseler T.  
"Cancers (Basel). 2021 Sep 28;13(19):4844. doi: 10.3390/cancers13194844."  
PMID: 34638330
- **Small Extracellular Vesicles and Metastasis-Blame the Messenger.**  
Seibold T, Waldenmaier M, Seufferlein T, Eiseler T.  
"Cancers (Basel). 2021 Aug 30;13(17):4380. doi: 10.3390/cancers13174380."  
PMID: 34503190
- **Targeting DNA Damage Repair Mechanisms in Pancreas Cancer.**  
Perkhofer L, Golan T, Cuyle PJ, Matysiak-Budnik T, Van Laethem JL, Macarulla T, Cauchin E, Kleger A, Beutel AK, Gout J, Stenzinger A, Van Cutsem E, Bellmunt J, Hammel P, O'Reilly EM, Seufferlein T.  
"Cancers (Basel). 2021 Aug 24;13(17):4259. doi: 10.3390/cancers13174259."  
PMID: 34503069
- **COVID-19 pandemic-related burden and SARS-CoV-2 prevalence in care facilities].**  
Perkhofer L, Grünke P, Gashi-Ymeri E, Grünke T, Kroschel J, Michel D, Pensel E, Rost A, Denking M, Dallmeier D, Seufferlein T.  
"Z Gerontol Geriatr. 2021 Aug;54(5):463-470. doi: 10.1007/s00391-021-01931-6. Epub 2021 Jul 14."  
PMID: 34259902
- **Single-cell-resolved differentiation of human induced pluripotent stem cells into pancreatic duct-like organoids on a microwell chip.**  
Wiedenmann S, Breunig M, Merkle J, von Toerne C, Georgiev T, Moussus M, Schulte L, Seufferlein T, Sterr M, Lickert H, Weissinger SE, Möller P, Hauck SM, Hohwieler M, Kleger A, Meier M.  
"Nat Biomed Eng. 2021 Aug;5(8):897-913. doi: 10.1038/s41551-021-00757-2. Epub 2021 Jul 8."  
PMID: 34239116
- **Functional Genomic Screening During Somatic Cell Reprogramming Identifies DKK3 as a Roadblock of Organ Regeneration.**  
Arnold F, Mahaddalkar PU, Kraus JM, Zhong X, Bergmann W, Srinivasan D, Gout J, Roger E, Beutel AK, Zizer E, Tharehalli U, Daiss N, Russell R, Perkhofer L, Oellinger R, Lin Q, Azoitei N, Weiss FU, Lerch MM, Liebau S, Katz SF, Lechel A, Rad R, Seufferlein T, Kestler HA, Ott M, Sharma AD, Hermann PC, Kleger A.

"Adv Sci (Weinh). 2021 May 13;8(14):2100626. doi: 10.1002/advs.202100626. eCollection 2021 Jul."

PMID: 34306986

- **Telomerase and Pluripotency Factors Jointly Regulate Stemness in Pancreatic Cancer Stem Cells.**

Walter K, Rodriguez-Aznar E, Ferreira MSV, Frappart PO, Dittrich T, Tiwary K, Meessen S, Lerma L, Daiss N, Schulte LA, Najafova Z, Arnold F, Usachov V, Azoitei N, Erkan M, Lechel A, Brümmendorf TH, Seufferlein T, Kleger A, Tabarés E, Günes C, Johnsen SA, Beier F, Sainz B Jr, Hermann PC.

"Cancers (Basel). 2021 Jun 23;13(13):3145. doi: 10.3390/cancers13133145."

PMID: 34201898

- **Patient Empowerment During the COVID-19 Pandemic by Ensuring Safe and Fast Communication of Test Results: Implementation and Performance of a Tracking System.**

Völkel G, Fürstberger A, Schwab JD, Werle SD, Ikonomi N, Gscheidmeier T, Kraus JM, Groß A, Holderried M, Balig J, Jobst F, Kuhn P, Kuhn KA, Kohlbacher O, Kaisers UX, Seufferlein T, Kestler HA.

"J Med Internet Res. 2021 Jun 7;23(6):e27348. doi: 10.2196/27348."

PMID: 33999836

- **Digitalization of adverse event management in oncology to improve treatment outcome- A prospective study protocol.**

Kestler AMR, Kühlwein SD, Kraus JM, Schwab JD, Szekely R, Thiam P, Hühne R, Jahn N, Fürstberger A, Ikonomi N, Balig J, Schuler R, Kuhn P, Steger F, Seufferlein T, Kestler HA.

"PLoS One. 2021 Jun 4;16(6):e0252493. doi: 10.1371/journal.pone.0252493. eCollection 2021."

PMID: 34086740

- **Modeling plasticity and dysplasia of pancreatic ductal organoids derived from human pluripotent stem cells.**

Breunig M, Merkle J, Wagner M, Melzer MK, Barth TFE, Engleitner T, Krumm J, Wiedenmann S, Cohrs CM, Perkhofer L, Jain G, Krüger J, Hermann PC, Schmid M, Madácsy T, Varga Á, Griger J, Azoitei N, Müller M, Wessely O, Robey PG, Heller S, Dantes Z, Reichert M, Günes C, Bolenz C, Kuhn F, Maléth J, Speier S, Liebau S, Sipos B, Kuster B, Seufferlein T, Rad R, Meier M, Hohwieler M, Kleger A.

"Cell Stem Cell. 2021 Jun 3;28(6):1105-1124.e19. doi: 10.1016/j.stem.2021.03.005. Epub 2021 Apr 28."

PMID: 33915078

- **A Prospective Feasibility Trial to Challenge Patient-Derived Pancreatic Cancer Organoids in Predicting Treatment Response.**

Beutel AK, Schütte L, Scheible J, Roger E, Müller M, Perkhofer L, Kestler AMTU, Kraus JM, Kestler HA, Barth TFE, Lemke J, Kornmann M, Ettrich TJ, Gout J, Seufferlein T, Kleger A.

"Cancers (Basel). 2021 May 21;13(11):2539. doi: 10.3390/cancers13112539."

PMID: 34064221

- **Association between miRNA signatures in serum samples from epidermal growth factor inhibitor treated patients and skin toxicity.**

Kemski S, Molitor V, Steffens M, Nümm TJ, Herrmann N, Hornung T, Bieber T, Schumann C, Kächele V, Seufferlein T, Heinemann V, Scholl C, Stingl JC.

"Oncotarget. 2021 May 11;12(10):982-995. doi: 10.18632/oncotarget.27953. eCollection 2021 May 11."

PMID: 34012511

- **CYP2D6 in the Brain: Potential Impact on Adverse Drug Reactions in the Central Nervous System-Results From the ADRED Study.**

Just KS, Dormann H, Freitag M, Schurig M, Böhme M, Steffens M, Scholl C, Seufferlein T, Graeff I, Schwab M, Stingl JC.

"Front Pharmacol. 2021 May 7;12:624104. doi: 10.3389/fphar.2021.624104. eCollection 2021."

PMID: 34025403

- **Aseptic Liver Abscesses as an Exceptional Finding in Cogan's Syndrome.**

Hafner S, Seufferlein T, Kleger A, Müller M.

"Hepatology. 2021 May;73(5):2067-2070. doi: 10.1002/hep.31547."

PMID: 32916761

- **RINT1 Regulates SUMOylation and the DNA Damage Response to Preserve Cellular Homeostasis in Pancreatic Cancer.**

Arnold F, Gout J, Wiese H, Weissinger SE, Roger E, Perkhofer L, Walter K, Scheible J, Prelli Bozzo C, Lechel A, Ettrich TJ, Azoitei N, Hao L, Fürstberger A, Kaminska EK, Sparrer KMJ, Rasche V, Wiese S, Kestler HA, Möller P, Seufferlein T, Frappart PO, Kleger A.

"Cancer Res. 2021 Apr 1;81(7):1758-1774. doi: 10.1158/0008-5472.CAN-20-2633. Epub 2021 Feb 2."

PMID: 33531371

- **Synergistic targeting and resistance to PARP inhibition in DNA damage repair-deficient pancreatic cancer.**

Gout J, Perkhofer L, Morawe M, Arnold F, Ihle M, Biber S, Lange S, Roger E, Kraus JM, Stifter K, Hahn SA, Zamperone A, Engleitner T, Müller M, Walter K, Rodriguez-Aznar E, Sainz B Jr, Hermann PC, Hessmann E, Müller S, Azoitei N, Lechel A, Liebau S, Wagner M, Simeone DM, Kestler HA, Seufferlein T, Wiesmüller L, Rad R, Frappart PO, Kleger A.

"Gut. 2021 Apr;70(4):743-760. doi: 10.1136/gutjnl-2019-319970. Epub 2020 Sep 1."

PMID: 32873698

- **A Follow-Up Study of a European IgG4-Related Disease Cohort Treated with Rituximab.**

Backhus J, Neumann C, Perkhofer L, Schulte LA, Mayer B, Seufferlein T, Müller M, Kleger A.

"J Clin Med. 2021 Mar 23;10(6):1329. doi: 10.3390/jcm10061329."

PMID: 33807051

- **Nintedanib plus mFOLFOX6 as second-line treatment of metastatic, chemorefractory colorectal cancer: The randomised, placebo-controlled, phase II TRICC-C study (AIO-KRK-0111).**

Ettrich TJ, Perkhofer L, Decker T, Hofheinz RD, Heinemann V, Hoffmann T, Hebart HF, Herrmann T, Hannig CV, Büchner-Studel P, Güthle M, Hermann PC, Berger AW, Seufferlein T.

"Int J Cancer. 2021 Mar 15;148(6):1428-1437. doi: 10.1002/ijc.33296. Epub 2020 Oct 4."

PMID: 32930387 Clinical Trial.

- **Afatinib plus gemcitabine versus gemcitabine alone as first-line treatment of metastatic pancreatic cancer: The randomised, open-label phase II ACCEPT study of the Arbeitsgemeinschaft Internistische Onkologie with an integrated analysis of the 'burden of therapy' method.**

Haas M, Waldschmidt DT, Stahl M, Reinacher-Schick A, Freiberg-Richter J, Fischer von Weikersthal L, Kaiser F, Kanzler S, Frickhofen N, Seufferlein T, Dechow T, Mahlberg R, Malfertheiner P, Illerhaus G, Kubicka S, Abdul-Ahad A, Snijder R, Kruger S, Westphalen CB, Held S, von Bergwelt-Baildon M, Boeck S, Heinemann V.

"Eur J Cancer. 2021 Mar;146:95-106. doi: 10.1016/j.ejca.2020.12.029. Epub 2021 Feb 12."  
PMID: 33588150 Clinical Trial.

- **[Current state of under- and postgraduate education in abdominal ultrasonography at German university hospitals. A panel study over 20 years].**

Welle R, Seufferlein T, Kratzer W.

"Z Gastroenterol. 2021 Mar;59(3):225-240. doi: 10.1055/a-1246-3519. Epub 2020 Oct 12."  
PMID: 33045754 German.

- **DNA damage repair as a target in pancreatic cancer: state-of-the-art and future perspectives.**

Perkhofer L, Gout J, Roger E, Kude de Almeida F, Baptista Simões C, Wiesmüller L, Seufferlein T, Kleger A.

"Gut. 2021 Mar;70(3):606-617. doi: 10.1136/gutjnl-2019-319984. Epub 2020 Aug 27."  
PMID: 32855305

- **[Validation of the geriatric-check for identification of geriatric patients in emergency departments].**

Gerhard T, Mayer K, Braisch U, Dallmeier D, Jamour M, Klaus J, Seufferlein T, Denking M.

"Z Gerontol Geriatr. 2021 Mar;54(2):106-112. doi: 10.1007/s00391-020-01699-1. Epub 2020 Feb 28."

PMID: 32112273

- **SARS-CoV-2 infects and replicates in cells of the human endocrine and exocrine pancreas.**

Müller JA, Groß R, Conzelmann C, Krüger J, Merle U, Steinhart J, Weil T, Koepke L, Bozzo CP, Read C, Fois G, Eiseler T, Gehrman J, van Vuuren J, Wessbecher IM, Frick M, Costa IG, Breunig M, Grüner B, Peters L, Schuster M, Liebau S, Seufferlein T, Stenger S, Stenzinger A, MacDonald PE, Kirchhoff F, Sparrer KMJ, Walther P, Lickert H, Barth TFE, Wagner M, Münch J, Heller S, Kleger A.

"Nat Metab. 2021 Feb;3(2):149-165. doi: 10.1038/s42255-021-00347-1. Epub 2021 Feb 3."  
PMID: 33536639

- **[Diagnosis and therapy of tumors with NTRK gene fusion].**

Stenzinger A, van Tilburg CM, Tabatabai G, Länger F, Graf N, Griesinger F, Heukamp LC, Hummel M, Klingebiel T, Hettmer S, Vokuhl C, Merkelbach-Bruse S, Overkamp F, Reichardt P, Scheer M, Weichert W, Westphalen CB, Bokemeyer C, Ivanyi P, Loges S, Schirmacher P, Wörmann B, Bielsack S, Seufferlein T.

"Pathologe. 2021 Feb;42(1):103-115. doi: 10.1007/s00292-020-00864-y."  
PMID: 33258061

- **Smartphone Application to Reinforce Education Increases High-Quality Preparation for Colorectal Cancer Screening Colonoscopies in a Randomized Trial.**

Walter B, Frank R, Ludwig L, Dikopoulos N, Mayr M, Neu B, Mayer B, Hann A, Meier B, Caca K, Seufferlein T, Meining A.

"Clin Gastroenterol Hepatol. 2021 Feb;19(2):331-338.e5. doi: 10.1016/j.cgh.2020.03.051. Epub 2020 Mar 30."

PMID: 32240835 Clinical Trial.

- **Enteropathogenic Infections: Organoids Go Bacterial.**

Hentschel V, Arnold F, Seufferlein T, Azoitei N, Kleger A, Müller M.

"Stem Cells Int. 2021 Jan 7;2021:8847804. doi: 10.1155/2021/8847804. eCollection 2021."  
PMID: 33505475



- **Drug Inhibition of SARS-CoV-2 Replication in Human Pluripotent Stem Cell-Derived Intestinal Organoids.**  
Krüger J, Groß R, Conzelmann C, Müller JA, Koepke L, Sparrer KMJ, Weil T, Schütz D, Seufferlein T, Barth TFE, Stenger S, Heller S, Münch J, Kleger A.  
"Cell Mol Gastroenterol Hepatol. 2021;11(4):935-948. doi: 10.1016/j.jcmgh.2020.11.003. Epub 2020 Nov 10."  
PMID: 33186749
- **Etiology and Morphology Impact on the Clinical Course of Chronic Pancreatitis.**  
Perkhofer L, Besold T, Schmidberger J, Seufferlein T, Hann A, Müller M, Kleger A.  
"Digestion. 2021;102(3):462-468. doi: 10.1159/000505646. Epub 2020 Feb 11."  
PMID: 32045930
- **Blood-Based Targeted Metabolomics Discriminate Patients with Alcoholic Liver Cirrhosis from Those with Non-Cirrhotic Liver Damage: An Explorative Study.**  
Meyer JJ, Dreyhaupt J, Schwerdel D, Ettrich TJ, Backhus J, Dollinger MM, Seufferlein T, Berger AW.  
"Dig Dis. 2022;40(2):223-231. doi: 10.1159/000516488. Epub 2021 Apr 16."  
PMID: 33866312
- **Ramucirumab in combination with dacarbazine in patients with progressive well-differentiated metastatic pancreatic neuroendocrine tumors (RamUNET): study protocol for a multicenter single-arm trial.**  
Krug S, Kegel T, Gress TM, Rinke A, Apostolidis L, Jann H, König A, Hörsch D, Schrader J, Ettrich TJ, Richter M, Steighardt J, Michl P.  
"BMC Cancer. 2021 Nov 12;21(1):1206. doi: 10.1186/s12885-021-08900-7."  
PMID: 34772353
- **Addition of ramucirumab or merestinib to standard first-line chemotherapy for locally advanced or metastatic biliary tract cancer: a randomised, double-blind, multicentre, phase 2 study.**  
Valle JW, Vogel A, Denlinger CS, He AR, Bai LY, Orlova R, Van Cutsem E, Adeva J, Chen LT, Obermannova R, Ettrich TJ, Chen JS, Wasan H, Girvan AC, Zhang W, Liu J, Tang C, Ebert PJ, Aggarwal A, McNeely SC, Moser BA, Oliveira JM, Carlesi R, Walgren RA, Oh DY.  
"Lancet Oncol. 2021 Oct;22(10):1468-1482. doi: 10.1016/S1470-2045(21)00409-5."  
PMID: 34592180 Clinical Trial.
- **Cabozantinib in Advanced Hepatocellular Carcinoma: Efficacy and Safety Data from an International Multicenter Real-Life Cohort.**  
Finkelmeier F, Scheiner B, Leyh C, Best J, Fründt TW, Czauderna C, Beutel A, Bettinger D, Weiß J, Meischl T, Kütting F, Waldschmidt DT, Radu P, Schultheiß M, Peiffer KH, Ettrich TJ, Weinmann A, Wege H, Venerito M, Dufour JF, Lange CM, Pinter M, Waidmann O.  
"Liver Cancer. 2021 Jul;10(4):360-369. doi: 10.1159/000515490. Epub 2021 Jun 1."  
PMID: 34414123
- **PD-L1 targeting and subclonal immune escape mediated by PD-L1 mutations in metastatic colorectal cancer.**  
Stein A, Simnica D, Schultheiß C, Scholz R, Tintelnot J, Gökkurt E, von Wenserski L, Willscher E, Paschold L, Sauer M, Lorenzen S, Riera-Knorrenschild J, Depenbusch R, Ettrich TJ, Dörfel S, Al-Batran SE, Karthaus M, Pelzer U, Waberer L, Hinke A, Bauer M, Massa C, Seliger B, Wickenhauser C, Bokemeyer C, Hegewisch-Becker S, Binder M.  
"J Immunother Cancer. 2021 Jul;9(7):e002844. doi: 10.1136/jitc-2021-002844."

PMID: 34315821

- **Quality of life and outcome of patients with metastatic pancreatic cancer receiving first-line chemotherapy with nab-paclitaxel and gemcitabine: Real-life results from the prospective QOLIXANE trial of the Platform for Outcome, Quality of Life and Translational Research on Pancreatic Cancer registry.**

"Al-Batran SE, Hofheinz RD, Reichart A, Pauligk C, Schönherr C, Schlag R, Siegler G, Dörfel S, Koenigsmann M, Zahn MO, Schubert J, Aldaoud A, Höffkes HG, Schulz H, Hahn L, Uhlig J, Blau W, Stauch M, Weniger J, Wolf M, Jacobasch L, Bildat S, Wehmeyer J, Homann N, Trojan J, Waidmann O, Fietz T, Feustel HP, Groschek M, Wierecky J, Waibel K, Mahlmann S, Schwindel U, Peters U, Schuch G, Pink D, Eschenburg H, Wörns MA, Harich HD, von Weikersthal LF, Däßler KU, Behringer DM, Messmann H, Kretzschmar A, Gallmeier E, Forstbauer H, Kunzmann V, Papke J, Büchner-Stuedel P, Vehling-Kaiser U, Springfield C, Vogel A, Ettrich TJ, Schaaf M, Hausen GZ, Götze TO; Arbeitsgemeinschaft Internistische Onkologie (AIO)."

"Int J Cancer. 2021 Mar 15;148(6):1478-1488. doi: 10.1002/ijc.33336. Epub 2020 Oct 23."

PMID: 33038277

- **Computed Tomography-Based Tumor Heterogeneity Analysis Reveals Differences in a Cohort with Advanced Pancreatic Carcinoma under Palliative Chemotherapy.**

Steinacker JP, Steinacker-Stanescu N, Ettrich T, Kornmann M, Kneer K, Beer A, Beer M, Schmidt SA.

"Visc Med. 2021 Feb;37(1):77-83. doi: 10.1159/000506656. Epub 2020 Apr 7."

PMID: 33718486

- **Nab-paclitaxel plus gemcitabine versus nab-paclitaxel plus gemcitabine followed by FOLFIRINOX induction chemotherapy in locally advanced pancreatic cancer (NEOLAP-AIO-PAK-0113): a multicentre, randomised, phase 2 trial.**

"Kunzmann V, Siveke JT, Algül H, Goekurt E, Siegler G, Martens U, Waldschmidt D, Pelzer U, Fuchs M, Kullmann F, Boeck S, Ettrich TJ, Held S, Keller R, Klein I, Germer CT, Stein H, Friess H, Bahra M, Jakobs R, Hartlapp I, Heinemann V; German Pancreatic Cancer Working Group (AIO-PAK) and NEOLAP investigators."

"Lancet Gastroenterol Hepatol. 2021 Feb;6(2):128-138. doi: 10.1016/S2468-1253(20)30330-7. Epub 2020 Dec 16."

PMID: 33338442 Clinical Trial.

## Anhang

### Webseiten

[Zentrum für seltene Erkrankungen | Universitätsklinikum Ulm \(uniklinik-ulm.de\)](https://uniklinik-ulm.de)

[Home | Universitätsklinikum Ulm \(uniklinik-ulm.de\)](https://uniklinik-ulm.de)

[Kinder- und Jugendmedizin | Universitätsklinikum Ulm \(uniklinik-ulm.de\)](https://uniklinik-ulm.de)

[DZKJ – Deutsches Zentrum für Kinder- und Jugendgesundheit](https://www.dzkj.de)

[ZSE-DUO – Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen - G-BA Innovationsfonds](https://www.zse-duo.de)

[se-atlas: Kartierung von Versorgungseinrichtungen und Patientenorganisationen für Menschen mit Seltene Erkrankungen](https://www.se-atlas.de)

[Orphanet](https://orphanet.eu)

[NAMSE Startseite - namse.de](https://www.namse.de)

[Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen - ACHSE e.V. \(achse-online.de\)](https://www.achse-online.de)

[Netzwerke \(ERNs/DRNs\) | Universitätsklinikum Ulm \(uniklinik-ulm.de\)](https://uniklinik-ulm.de)

[ERN-RITA: European Reference Network for Immunodeficiency, Autoinflammatory, Autoimmune and Paediatric Rheumatic diseases](https://www.ern-rita.eu)

[NetsOs - Deutsche Gesellschaft für Osteologie e.V. \(dgosteo.de\)](https://www.dgosteo.de)

[https://ec.europa.eu/health/ern\\_de](https://ec.europa.eu/health/ern_de)

[DIFUTURE | Medizininformatik-Initiative](https://www.difuture.de)