



Qualitätsbericht

Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen

Berichtsjahr 2022



**Inhaltsverzeichnis**

[1. Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner 3](#_Toc147905728)

[1.1 Einleitung und Überblick: Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen (ZSEG) 3](#_Toc147905729)

[1.2 Organisation und Aufbau des ZSE 3](#_Toc147905730)

[1.3 Kooperationen/ Netzwerkpartner 5](#_Toc147905731)

[2. Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben 10](#_Toc147905732)

[3. Darstellung der Maßnahmen zur Qualitätssicherung und -verbesserung der besonderen Aufgabenwahrnehmung 11](#_Toc147905733)

[3.1 Qualitätsziele 11](#_Toc147905734)

[3. 2 Qualitätssicherung und -verbesserung 12](#_Toc147905735)

[3. 3 Zertifizierungen 12](#_Toc147905736)

[4. Anzahl und Beschreibung der durchgeführten Fort- und Weiterbildungs-veranstaltungen 15](#_Toc147905737)

[5. Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen 18](#_Toc147905738)

[6. Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen 20](#_Toc147905739)

[7. Nennung der Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das Zentrum mitarbeitet 20](#_Toc147905740)

[8. Nennung der Studien zu seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt 24](#_Toc147905741)

[9. Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums zu seltenen Erkrankungen 29](#_Toc147905742)

# **Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner**

## 1.1 Einleitung und Überblick: Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen (ZSEG)

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn sie weniger als 5 unter 10.000 Menschen betrifft. Aufgrund der Vielzahl unterschiedlicher als selten eingestufter Krankheiten geht man davon aus, dass allein in Deutschland etwa 4 Millionen Menschen betroffen sind. Diagnose und Behandlung seltener Erkrankungen stellen oftmals eine Herausforderung dar: Die typischerweise unspezifischen Symptome führen in Kombination mit dem meist geringen Wissensstand in vielen Fällen zu nicht-zielführenden Untersuchungen und verzögerten Diagnosen. Die Auswahl geeigneter Therapien ist erschwert und wichtige Zeit geht verloren, wodurch die Patient\*innen zusätzlich zu den Symptomen der Erkrankung belastet werden.

Unsere Aufgabe – als Zentrum für Seltene Erkrankungen – ist es, die medizinische Versorgung der Betroffenen zu verbessern, indem wir Patient\*innen, Ärzt\*innen und Wissenschaftler\*innen miteinander vernetzen.

Das ZSEG ist an den Empfehlungen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) ausgerichtet. Es wurde im Januar 2017 als Medizinisches Kompetenzzentrum in der Universitätsmedizin Göttingen eingerichtet.

## 1.2 Organisation und Aufbau des ZSEG

Das A-Zentrum (in Abb. 1 mittel- und dunkelblau) bildet die Dachstruktur des ZSEG. Es dient als erste Anlaufstelle für Menschen mit einem Verdacht auf eine seltene Erkrankung oder einer bereits gesicherten Diagnose. Über den medizinischen Lotsen vermittelt das Typ-A-Zentrum den Kontakt zu geeigneten Expert\*innen in den angeschlossenen Spezialzentren (Typ-B-Zentren) oder weiteren Spezialisten und koordiniert und organisiert darüber hinaus übergeordnete Belange des ZSEG.



**Abbildung 1: Organigramm des ZSEG**

Dem Vorstand des ZSEG gehören die Direktorin der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Prof. Dr. Jutta Gärtner, Sprecherin), der Direktor des Instituts für Humangenetik (Prof. Dr. Bernd Wollnik, stellvertretender Sprecher) und der Leiter des Sozialpädiatrischen Zentrums (SPZ) (Prof. Dr. Knut Brockmann, stellvertretender Sprecher) an.

Die Koordination des Dachzentrums (Typ-A-Zentrum) erfolgt durch einen ärztlichen Koordinator (Dr. med. Payam Dibaj, medizinischer Lotse) und eine wissenschaftliche Koordinatorin (Dr. rer. nat. Stina Schiller).

In das ZSEG eingebunden sind die krankheits(gruppen)-spezifischen Spezialzentren / Typ-B-Zentren (hellblau, Sprecher\*innen in Klammern), wobei das Typ-A-Zentrum als krankheitsübergreifendes Referenzzentrum diese koordiniert. Seit Gründung des ZSEG wurden als horizontale Strukturen zehn solcher Spezialzentren eingerichtet. Die Gründung weiterer Spezialzentren wird angestrebt, bislang bestehen das:

* Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen (PD Dr. Czepluch)
* Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare), (Prof. Dr. Brockmann)
* Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen (Prof. Dr. Dr. Schliephake)
* Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen (Prof. Dr. Bähr)
* Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen (Dr. Zschüntzsch)
* Zentrum für progeroide Erkrankungen (Prof. Dr. Wollnik)
* Zentrum für seltene Skeletterkrankungen (Prof. Kornak)
* Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen (Prof. Dr. Mühlhausen)
* Zentrum für seltene Tumorerkrankungen (Prof. Dr. Ströbel)
* Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin (Prof. Dr. Wollnik).

Die Aufnahme neuer Mitglieder und grundlegende Entscheidungen hinsichtlich der Entwicklung des ZSEG und der Umsetzung von Prozessen werden im Rahmen der jährlich stattfinden Mittgliederversammlungen diskutiert und entschieden.

Unverzichtbar sind außerdem die Ärzt\*innen und Mitarbeiter\*innen der UMG, die Ärzt\*innen in Göttingen und der Region und die Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen – ohne ihre Hilfe und Unterstützung wäre die Arbeit eines Zentrums für Seltene Erkrankungen nicht möglich.

## 1.3 Kooperationen/ Netzwerkpartner

Das offensichtlichste Charakteristikum der seltenen Erkrankungen, ihre Seltenheit, geht für die von ihnen Betroffenen und ihre behandelnden Ärzt\*innen mit einer Vielzahl von Problemen einher. Diesen zu begegnen und damit eine zielführende Diagnostik und adäquate Behandlungsmöglichkeiten zu gewährleisten, erfordert interdisziplinär arbeitende Expert\*innen und zentrumsübergreifende Kooperationen und Vernetzungen auf nationaler und internationaler Ebene. Dies geschieht im ZSEG im Typ-A-Zentrum beispielsweise durch die Mitgliedschaft in der AG-ZSE oder, in den Spezialzentren, über Kooperationen bzw. eine Zusammenarbeit mit folgenden Organisationen und Netzwerken:

|  |  |
| --- | --- |
| Zentrum für seltene  Herz- und Kreislauf-erkrankungen | Kooperationen bestanden mit/über:   * Neuromuskuläres Zentrum Göttingen * ERN EURO-NMD für Neuromuskuläre Erkrankungen   Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:   * GEKKO und Herzkind e.V. * Bundesverein JEMAH e.V. * Fördergemeinschaft Deutsche Kinderherzzentren e.V. * Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V. * ARVC-Selbsthilfe |
| Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare) | Kooperationen bestanden mit/über:   * ERN ITHACA für Kongenitale Fehlbildungssyndrome: * ERN EURO-NMD für Neuromuskuläre Erkrankungen:   Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:   * Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (Achse e.V.) * Flügelschlag e.V. Göttingen * Kindernetzwerk e. V. * Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. |
| Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen | Da sich das Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen im Jahr 2022 noch in der Aufbauphase befand, lagen für diesen Zeitraum noch keine Kooperationen vor. |
| Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische  Erkrankungen | Kooperationen bestanden mit/über:   * Deutsches Zentrum für neurodegenerative Erkrankungen (Atypische Parkinsonsyndrome, Ataxien, Hereditäre Spastische Spinalparalyse) * Deutsche Gesellschaft für Parkinson und Bewegungsstörungen (Subnetzwerk für atypische Parkinsonerkrankungen) * GENERATE – GErman NEtwork for REsearch on AuToimmune Encephalitis * Cerebrospinal Fluid Analysis in Psychiatry (CAP) Consortium * Konsortium zur Erforschung der frontotemporalen Lobärdegeneration * TREAT HSP Netzwerk * CMT-NET   TSE-Netzwerk   * Robert-Koch-Institut, Berlin * Institut für Neuropathologie, UKE Hamburg * Institut für Neuropathologie, Universitätsklinikum des Saarlandes, Homburg * Zentrum für Neuropathologie und Prionforschung, LMU München * Bernhard-Nocht-Institut für Tropenmedizin, Hamburg * Institut für Epidemiologie der Universität Münster * International:  |  |  | | --- | --- | | Land | **Institution** | | Australien | * Australian National Creutzfeldt-Jakob disease Registry, Florey Institute of Neuroscience and Mental Health and Department of Medicine, University of Melbourne, Parkville, VIC, Australia | | China | * National Institute for Viral Disease Control and Prevention, Chinese Center for Disease Control and Prevention, Beijing, People's Republic of China | | Europa | * ECDC Coordination Committee for Prion diseases: Operational Contact Point (OPC). | | Frankreich | * Institut National de la Recherche Agronomique/Ecole Nationale Vétérinaire, Toulouse * Institut NeuroMyogène CNRS UMR 5310 - INSERM U1217, Lyon * Cellule Nationale de Référence des Maladies de Creutzfeldt-Jakob, Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris, France | | Griechenland | * Laboratory of Pharmacology, School of Health Sciences, Department of Pharmacy, Aristotle University of Thessaloniki | | Großbritannien | * Neurodegenerative Diseases and CJD Surveillance, Centre for Clinical Brain Sciences, University of Edinburgh * MRC Prion Unit, University College Hospital, National Hospital for Neurology and Neurosurgery, London | | Italien | * Department of Neuroscience, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy * IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Programma Neuropatologia delle Malattie Neurodegenerative, Bologna, Italy | | Irland | * Irish National CJD Surveillance Unit, Beaumont Hospital, Pathology Department | | Kanada | * Tanz Centre for Research in Neurodegenerative Disease and Department of Laboratory Medicine and Pathobiology, University of Toronto, Toronto, ON, Canad | | Schweden | * Clinical Neurochemistry Laboratory, Sahlgrenska University Hospital, Mölndal, Sweden | | Slowakei | * Slovak Medical University in Bratislava | | Spanien  (Auswahl) | * Creutzfeldt-Jakob disease unit. Alzheimer's disease and other cognitive disorders unit. Hospital Clínic, Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer, Barcelona * Network Center for Biomedical Research in Neurodegenerative Diseases (CIBERNED), Barcelona * Alzheimer's Disease and Other Cognitive Disorders Unit, Neurology Department, Hospital Clínic, Institut d'Investigacions Biomediques August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Barcelona * Centro de Investigación en Sanidad Animal (CISA-INIA), Madrid * Bellvitge University Hospital-IDIBELL, Department of Pathology and Experimental Therapeutics, University of Barcelona | | Pakistan | * Department of Zoology, University of the Punjab, Lahore | | Polen | * Department of Molecular Pathology and Neuropathology, Medical University of Lodz * Department of Neurology, University Hospital Krakow | | Portugal | * Neurology Department, CHUC - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, CNC- Center for Neuroscience and Cell Biology; Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal. | | USA | * Ionis Pharmaceuticals Inc., 2855 Gazelle Court, Carlsbad, CA 92010 * National Prion Disease Pathology Surveillance Center, Case Western Reserve University, Cleveland, OH, USA * Department of Neurology, University of California, San Francisco, CA, USA |   Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:   * Deutsche Parkinsonvereinigung * Deutsche Heredo-Ataxie Gesellschaft * Patientenorganisation von Morbus Fabry * Tuberöse Sklerose Deutschland e.V. (wiss. Berater, in Vergangenheit Fördermittel erhalten) * Rett Elternhilfe Deutschland * Rett Syndrome Europe (Marschik im Scientific Advisory Board) * Interessensgemeinschaft Fragiles-X * Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM) * CJK-Initiative e.V. * CJDISA International Support Alliance * CJD Foundation, USA |
| Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen | Kooperationen bestanden mit/über:   * ERN EURO-NMD für Neuromuskuläre Erkrankungen: https://ern-euro-nmd.eu/ * MYONET, ein globales Myositis Netzwerk: https://www.myonet.info/ * Treat-HSP (Uni Tübingen) * CMT-NET * MND-Net * SMArtCARE   Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:   * Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. * Deutschen Myasthenie Gesellschaft e.V. * Myositis-Netz e.V. * iMyos * Eurordis |
| Zentrum für progeroide Erkrankungen | Kooperationen bestanden mit/über:   * ERN ITHACA für Kongenitale Fehlbildungssyndrome * ERN EURO-NMD für Neuromuskuläre Erkrankungen * NGS-Qualitätszirkel (Düsseldorf, Essen, Göttingen, Hannover, Leipzig, Magdeburg)   Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:   * Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (Achse e.V.) * Flügelschlag e.V. Göttingen * Kindernetzwerk e. V. |
| Zentrum für seltene Skeletterkrankungen | Kooperationen bestanden mit/über:   * Netzwerk für seltene Osteopathien (NetsOs): http://www.dgosteo.de/netsos/initiative * National Bone Board (NBB): https://www.uke.de/kliniken-institute/institute/osteologie-und-biomechanik/national-center-for-bone-diseases/national-bone-board/index.html * ERN ITHACA für Kongenitale Fehlbildungssyndrome: https://ern-ithaca.eu/about-us/expert-centers/ern-ithaca-gottingen-center/ * • Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit: * Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta (Glasknochen) Betroffene e. V. (DOIG) * Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) * Netzwerk Hypopara |
| Zentrum für seltene Stoffwechsel-erkrankungen | Kooperationen bestanden mit/über:   * + Beteiligung am Netzwerks zur Behandlung von Patienten mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen „MetabCARE“ (Koordinatorin: Universitäts-Kinderklinik Freiburg), assoziiert mit dem MetabERN-Netzwerk (<https://metab.ern-net.eu/>)   + Abschluss der Anerkennung als Weiterbildungszentrum für Pädiatrische Stoffwechselmedizin durch die European Academy of Paediatrics, gemeinsam mit dem Stoffwechselzentrum der Klinik für Pädiatrische Nieren-, Leber- und Stoffwechselerkrankungen der MH Hannover, Erwerb des Zertifikates der EAP/UEMS   + Abschluss und Publikation der Revision der AWMF-Leitlinie 027-018 „Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I im Verbund mit dem deutschlandweiten MetabNet   + Beginn der Leitlinienerstellung zur Diagnostik und Therapie der Tyrosin-Hydroxylase-Defizienz (autosomal-rezessives Segawa-Syndrom, OMIM #605407) im Rahmen der Kooperation als Mitglied in der „International Working Group on Neurotransmitter Related Disorders (iNTD)“   Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:   * + Selbsthilfegruppe Glutarazidurie (<https://glutarazidurie.de/>)   + Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie DIG-PKU (<https://www.dig-pku.de>)   + MSD Action Foundation (https://www.savingdylan.com) |
| Zentrum für seltene Tumorerkrankungen | Kooperationen bestanden mit/über:  Alle schriftlichen Kooperationsvereinbarungen für das Zentrum werden durch das UniversitätsKrebszentrum Göttingen / G-CCC oder die Organkrebszentren/Kliniken geschlossen. Für das Jahr 2022 konnten 40 Kooperationspartner mit schriftlichen Vereinbarungen, verteilt auf Krankenhäuser, Niedergelassene Arztpraxen, Fachhochschulen, Institute und weitere Einrichtungen, verzeichnet werden.  Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:   * Elternhilfe für das krebskranke Kind * YOKO – Selbsthilfe Hautkrebs Göttingen (überregional: Hautkrebs-Netzwerk Deutschland e.V.) * Horizonte Göttingen e.V. * Deutsche ILCO e.V. * Frauenselbsthilfe Krebs * SHG Hirntumor „Riss durch mein Leben“ * SHG Warum gerade …ich? Diagnose Krebs… was nun?/SHG Adelebsen * SHG Leukämie und Lymphome, * LHRM-MDS-PAT-IG (Leukämiehilfe Rhein-Main e.V.) * Prostatakrebs SHG * Blasenkrebs SHG Südniedersachsen/Göttingen * Selbsthilfegruppe Kehlkopfoperierte, Landesverband Niedersachsen/Bremen e.V. * BRCA-Netzwerk e.V. - Hilfe bei familiären Krebserkrankungen * TEB e.V. Selbsthilfe * Das Lebenshaus e.V. - Nierenkrebs * Deutsche Sarkom-Stiftung * Netzwerk Neuroendokrine Tumoren |
| Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin | Kooperationen bestanden mit/über:   * ERN ITHACA für Kongenitale Fehlbildungssyndrome * ERN EURO-NMD für Neuromuskuläre Erkrankungen * NGS-Qualitätszirkel (Düsseldorf, Essen, Göttingen, Hannover, Leipzig, Magdeburg)   Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:   * Rett Deutschland e.V. * CHARGE Syndrom e.V. * Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (Achse e.V.) * Flügelschlag e.V. Göttingen * Kindernetzwerk e. V. * Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. |

# **2. Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben**

Das ZSEG-Typ-A-Zentrum führte 2022 an 12 Konferenzterminen interdisziplinäre Fallkonferenzen mit einem Kernteam aus Vertretern folgender Disziplinen durch: Kinder- und Jugendmedizin, Humangenetik und Neurologie.

Innerhalb der Spezialzentren wurde folgende Anzahl an Fallkonferenzen durchgeführt:

|  |  |
| --- | --- |
| Zentrum für seltene  Herz- und Kreislauf-erkrankungen | 4 Fallkonferenzen |
| Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare) | 50 Fallkonferenzen |
| Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen | 12 Fallkonferenzen |
| Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische  Erkrankungen | * 12 neurologische, internationale Fallkonferenzen (Virtual Grand Round, Inherited Neuropthies Consortium * Aktive Teilnahme an den DASNE (Deutsche Akademie für seltene neurologische Erkrankungen) Fallkonferenzen * 249 konsiliarische Beratungen mit Falldefinitionen bei V.a. Prionerkrankung |
| Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen | * 3 neuropathologische Fallkonferenzen * 8 Interdisziplinäre immunologische Fallkonferenzen * 6 Humangenetische Fallkonferenzen * 12 Neurologische, internationale Fallkonferenzen (Virtual Grand Round, Inherited Neuropthies Consortium) |
| Zentrum für progeroide Erkrankungen | Bei den progeroiden Syndromen handelt es sich um eine ultra-seltene Erkrankung, sodass 4 Fallkonferenzen mit mehreren Patienten im Jahr 2022 ausreichten. |
| Zentrum für seltene Skeletterkrankungen | Es handelt es sich um sehr seltene Erkrankungen, sodass 4 Fallkonferenzen à 3 Fälle im Jahr 2022 ausreichten. |
| Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen | * 14 Fallkonferenzen |
| Zentrum für seltene Tumorerkrankungen  Für das Zentrum stehen im UniversitätsKrebszentrum Göttingen / G-CCC 14 verschiedene Tumorkonferenzen für unterschiedliche (seltene) Entitäten zur Verfügung (<https://gccc.umg.eu/aerzte-zuweiser/tumorboards/>):    Externe Krankenhäuser und niedergelassene Ärzt\*innen können ihre Patient\*innen in diesen Konferenzen vorstellen. Im Jahr 2022 wurden insgesamt mehr als 10.000 interdisziplinäre Empfehlungen ausgesprochen. | |
| Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin | * 12 Fallkonferenzen mit jeweils mehreren Patienten.   Das Zentrum für Ungeklärte Angeborene Syndrome und Klinische Genommedizin hat im Jahr 2022 eine neue Struktur der Fallkonferenzen, die Anmeldungsvorgänge durch die Ärzte, deren Dokumentation und deren Abrechnung konzeptionell erarbeitet und u.a. eine komplexe Access-Datenbank hierfür programmiert und eingerichtet. Die Fallkonferenzen werden nun wöchentlich durchgeführt und auch entsprechend dokumentiert. Wir erwarten 2023 eine signifikante Steigerung der Patienten mit unklaren Syndromen, die in diesen wöchentlichen Fallkonferenzen besprochen und diagnostiziert werden. |

# **3. Darstellung der Maßnahmen zur Qualitätssicherung und -verbesserung der besonderen Aufgabenwahrnehmung**

## 3.1 Qualitätsziele

Im Jahr 2021 hat die AG ZSE gemeinsam mit der unabhängigen Zertifzierungsstelle ClarCert unter Berücksichtigung der NAMSE- und G-BA-Kriterien ein Zertifizierungsverfahren für ZSEs etabliert. Seit 2022 ist damit eine Zertifizierung für ZSEs möglich. Ein Zertifikat bescheinigt einem ZSE, dass die zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen erarbeiten Maßnahmen vollumfänglich umsetzt wurden und somit für die Patient\*innen genutzt werden können. Für das ZSEG wurde der für Anfang 2023 geplante Zertifizierungsprozess im Jahr 2022 vorbereitet und eingeleitet.

## 3. 2 Qualitätssicherung und -verbesserung

Generelles Ziel des ZSEG ist es, bei Vorliegen einer seltenen Erkrankung den Patient\*innen zeitnahe Diagnosen zu stellen und damit adäquate Therapien zu ermöglichen. Die einem solchen Vorgehen zugrundeliegenden Prozesse müssen, um zielführend zu sein, stetig analysiert und optimiert werden. Die internen Abläufe werden in den interdisziplinären Fallkonferenzen und in der Jahresversammlung diskutiert und mithilfe eines PDCA-Zyklus regelmäßig überprüft. Weiterentwickelungen werden in den jeweiligen SOPs dokumentiert.

Es wird ein jährlicher Qualitätsbericht verfasst, mit dem Ziel, ihn auf der Homepage der UMG der Öffentlichkeit zugänglich zu machen.

## 3. 3 Zertifizierungen

Im Jahre 2022 bestanden für die Typ-B-Zentren folgende Zertifizierungen:

|  |  |
| --- | --- |
| Zentrum für seltene  Herz- und Kreislauf-erkrankungen | * Überregionales HFU-Zentrum * Überregionales EMAH-Zentrum * Cardiac Arrest Center |
| Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare) | * Deutsche Gesellschaft für Epileptologie „Epilepsie-Ambulanz“ * Deutsche Gesellschaft für Epileptologie „Epileptologie“ * DGM/Deutsche Gesellschaft für Muskalkranke e.V. „Neuromuskuläres Zentrum“ * TREAT-NMD/Neuromuscular Network „Accelerating Treatments for Neuromuscular Diseases” * Tuberöse Sklerose Deutschalnd e.V. „TSC-Zentrum Göttingen“ * Deutsche Diabetes Gesellschaft „Stationäre und ambulante Behandlungseinrichtung für Kinder und Jugendliche mit Diabetes mellitus, Zertifiziertes Diabeteszentrum DDG“ * DGKED/Turner-Syndrom-Vereinigung-Deutschland e.V. /Deutsche Gesellschaft für Endokinologie „Zentrum für die medizinische Versorgung von Mädchen und Frauen mit Turner-Syndrom“ * DEKRA „Pädiatrisch psychosomatische Tagesklinik“ * Arbeitsgemeinschaft Adipositas im Kindes- und Jugendalter „SPZ: Therapieeinrichtung für Kinder und Jugendliche mit Adipositas“ |
| Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen | Bisher noch keine, da das Zentrum erst seit Juni 2021 besteht. |
| Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische  Erkrankungen | * Epilepsiezentrum für Kinder und Erwachsene (gemeinsam mit NPäd) * Epilepsieambulanz |
| Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen | * DGM (Deutsche Gesellschaft für Muskalkranke) e.V. „Neuromuskuläres Zentrum“ * Integriertes Myastheniezentrum (iMZ) der Deutschen Myasthenie Gesellschaft e.V. * ERN EURO-NMD für Neuromuskuläre Erkrankungen |
| Zentrum für progeroide Erkrankungen | * Re-Akkreditierung des molekulargenetischen Labors des Instituts für Humangenetik nach DIN EN ISO 15189 * Neu-Akkreditierung des molekulargenetischen Labors des Instituts für Humangenetik nach DIN EN ISO 15189 für Exomsequenzierung bei unklarer Diagnose |
| Zentrum für seltene Skeletterkrankungen | * Akkreditierung der genetischen Diagnostiklabore nach DIN EN ISO 15189:2014 * Osteologisches Forschungszentrum Dachverband Osteologie: http://dv-osteologie.org/forschungszentrum-dvo * DGM/Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. „Neuromuskuläres Zentrum“ |
| Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen | * Anerkennung und Akkreditierung als Weiterbildungszentrum für Pädiatrische Stoffwechselmedizin nach dem Curriculum der SSIEM (Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism) durch die European Academy of Paediatrics (EAP), Union Européenne des Médecins Spécialistes (UEMS), Section of Paediatrics |
| Zentrum für seltene Tumorerkrankungen | In der folgenden Grafik und Tabelle sind die zertifizierten Zentren und Module nach Vorgaben der Deutschen Krebsgesellschaft abgebildet:   |  |  |  | | --- | --- | --- | | **Organkrebszentrum/ Modul** | **Leitung des Zentrums** | **Zertifiziert seit** | | Brustkrebszentrum (BZ) | Prof. Dr. Julia Gallwas | April 2008 | | Gynäkologisches Krebszentrum (GZ) | Prof. Dr. Julia Gallwas | Juni 2008 | | Lungentumorzentrum (LTZ) | Dr. Marc Hinterthaner | Dez. 2014 | | Darmkrebszentrum (DKZ) | Prof. Dr. Michael Ghadimi | Sep. 2016 | | Onkologisches Zentrum (OZ) | PD Dr. Friederike Braulke | Nov. 2016 | | Prostatakrebszentrum (PZ) | Prof. Dr. Lutz Trojan | Nov. 2017 | | Pankreaskrebszentrum (PAN) | Prof. Dr. Volker Ellenrieder | Nov. 2017 | | Viszeralonkologisches Zentrum (VOZ) | Prof. Dr. Michael Ghadimi | Nov. 2017 | | Kopf-Hals-Tumor-Zentrum (KHT) | Prof. Dr. Dirk Beutner / Prof. Dr. Dr. Schliephake | Nov. 2018 | | Hautkrebszentrum (HKZ) | Dr. Kai-Martin Thoms | Nov. 2018 | | Gyn. Dysplasie-Sprechstunde | Prof. Dr. Julia Gallwas | Okt. 2019 | | Zentrum für Hämatologische Neoplasien (HAEZ) | Prof. Dr. Gerald Wulf | Nov. 2020 | | Kinderonkologisches Zentrum (KIO) | Prof. Dr. Christof Kramm | Nov. 2020 | | Sarkomzentrum (SAR) | Prof. Dr. Michael Ghadimi | Nov. 2020 | | Zentrum für familiären Brust- und Eierstockkrebs (FBREK) | PD Dr. Yasmin Mehraein | Okt. 2021 | | Harnblasenkrebszentrum (MB) | Prof. Dr. Lutz Trojan | Nov. 2021 | | Nierenkrebszentrum (MN) | Prof. Dr. Lutz Trojan | Nov. 2021 | | Uroonkologisches Zentrum (UZ) | Prof. Dr. Lutz Trojan | Nov. 2021 | | Neuroonkologisches Zentrum (NOZ) | Prof. Dr. Veit Rohde | Nov. 2022 |   Im Jahr 2022 (Kennzahlenjahr 2021) wurden 89,37% der Krebspatient\*innen der UMG in zertifizierten Versorgungsstrukturen behandelt. Zudem ist die UMG gemeinsam mit der MHH als Onkologisches Spitzenzentrum gemäß Vorgaben der Deutschen Krebshilfe zertifiziert. Weitere Zertifizierungen und Akkreditierungen, wie z.B. JACIE und DIN EN ISO 9001:2015 liegen ergänzend in verschiedenen Bereichen vor. |
| Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin | * Re-Akkreditierung des molekulargenetischen Labors des Instituts für Humangenetik nach DIN EN ISO 15189 * Neu-Akkreditierung des molekulargenetischen Labors des Instituts für Humangenetik nach DIN EN ISO 15189 für Exomsequenzierung bei unklarer Diagnose |

# **4. Anzahl und Beschreibung der durchgeführten Fort- und Weiterbildungs-veranstaltungen**

|  |  |
| --- | --- |
| Zentrum für seltene  Herz- und Kreislauf-erkrankungen | * Herzschrittmacher-Therapie im Kindesalter am 10./11.06.2022 * Modulatory Units in Heart Failure am 22./23.06.2023 * Symposium Elektrophysiologie am 14.09.2022 * EMAH-Symposium am 08.10.2022 * Göttinger Herzforum am 16.11.2022 * ATTR-Amyloidose am 24.11.2022 (intern) * Netzwerktreffen Herzinsuffizienz am 07.12.2022 * Kardiologische Fortbildungsveranstaltung zum Thema „ATTR-Amyloidose“ am 24.11.2022 * Kardiologische Fortbildungsveranstaltung zum Thema „Arrhythmien, plötzlicher Herztod und Genetik“ am 06.10.2022 * Wöchentliche kinderkardiologische-radiologische Konferenzen * Wöchentliche kinderkardiologische-herzchirurgische Konferenzen |
| Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen  im Kindes- und Jugendalter (GoRare) | * PD Dr. med. Samuel Gröschel, Universitätsklinikum Tübingen, Kinderheilkunde III – Neuropädiatrie:   Update Metachromatische Leukodystrophie.   * Prof. Dr. med. Carsten Bergmann, Medizinische Genetik Mainz:   Genetische Erkrankungen in der pädiatrischen Nephrologie und darüber hinaus.   * Dr. med. Wolfgang Eberl, Städtisches Klinikum Braunschweig:   Was bedeutet die pädiatrische Zulassung oraler Antikoagulantien für Klinik und Praxis?   * Prof. Dr. Dr. Peter B. Marschik, Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie/Psychotherapie, UMG:   Zuerst V/verhalten? Ursprung und Ontogenese menschlichen Verhaltens und die Bedeutung für die Früherkennung von Entwicklungsstörungen.   * Prof. Dr. Christine Stadelmann-Nessler, Dr. Sabrina Zechel, Institut für Neuropathologie, UMG:   Pädiatrische Hirntumore in der neuen WHO-Klassifikation.   * Dr. med. Christin Johnson, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, UMG:   Glykosylierungsstörungen: Symptome und therapeutische Optionen.  Weiterbildungskurse   * Liquoranalyse * Entzündliche ZNS-Erkrankungen (pädiatrisch) * Evozierte Potenziale * EEG * Mitochondriale Erkrankungen |
| Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen | 12.10.2022 10 Jahre Operatives Kinderzentrum Göttingen in Zusammenarbeit mit dem (OPKiZ). |
| Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische  Erkrankungen | * Regelmäßiger Journal Club zu seltenen Bewegungsstörungen * Aktive Teilnahme an der DASNE (Deutsche Akademie für seltene neurologische Erkrankungen) Konferenz * Prion 2022 (Internationale Forschungskonferenz in Göttingen, ausgerichtet vom NRZ-TSE) * Prionenerkrankungen, Fortbildungskurs der DGLN * Infections as causes of dementia, 8th EAN congress Europe 2022 * Mittwochskolloquien:   + Neuropathology and blood biomarkers in dementia (Dr. Pascual Sanchez Juan)   + Schlaganfall bei jüngeren Patienten (Prof. Klaus Gröschel)   + Funktionelle neurologische Störungen (PD DR. Stoyan Popkirov)   + Herz-/Muskel MRT bei Myopathien und Motoneuronerkrankungen   + Insular Epilepsies (Prof. Philippe Kahane) |
| Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen | * Schmerzen bei Neuromuskulären Erkrankungen (gesamtes NMZ) * Patientenlotsenvideo * Aktuelles zur Myasthenia gravis (gesamtes NMZ) * Neue Therapien bei der Myasthenia gravis und die Effekte auf Impftiter (NMZ-Neurologie) * Neue Therapien bei der Myasthenia gravis – ein Update (NMZ-Neurologie) * Digitale Technologie für seltene Erkrankungen (NMZ) * Neuromuskuläre Manifestationen bei der Amyloidose * Repair strategies in diseases of the peripheral nervous system * Becoming Clinical trial ready for inherited Neuropathies * Von Nerv bis Liquor: Warum macht ein Neurologe Einzel-Zell-TRanskriptomik? * MRT-Bildgebung bei Neuromuskulären Erkrankungen   Weiterbildungskurse   * Liquoranalyse * Neurologische Ultraschalldiagnostik   Im Rahmen des Lehrangebotes werden zwei Wahlfächer zum Thema Neuromuskuläre Erkrankungen ("Vom Molekül zum Patienten: Erkrankungen von Muskeln und Nerven", „Grundlagen neurologischer Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen“) für Studenten ab dem 2. klinischen Semester mit abteilungsübergreifenden Dozenten durchgeführt |
| Zentrum für progeroide Erkrankungen | * wöchentliche Präsentation aktueller Fallbeispiele / wissenschaftlicher Publikationen * wöchentliche klinisch-genetische Besprechung * zweiwöchentliche Besprechung des MutationMIning-Teams * Seminar-Serie "Modern Human Genetics" |
| Zentrum für seltene Skeletterkrankungen | * Interdisziplinäres Forschungskolleg für Muskuloskelettale Medizin (InForMM) * Wöchentliche Online-Fallvorstellungen Institut für Humangenetik * 35. Jahrestagung der Vereinigung für Kinderorthopädie e.V. (VKO) * 25. Intensivkurs für Klinische Endokrinologie * Spezialkurz Seltene Osteopathien |
| Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen | * Weiterbildungs-Kurs „Stoffwechsel-Erkrankungen“ (2x/Jahr) * Schwerpunkt-Weiterbildungs-Kurs „Metabolic Board“ (regelm. 1x/Monat) * Journal-Club „Mitochondriopathien“ * Weiterbildungsseminar „APS-Seminar“ im Rahmen der Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS) |
| Zentrum für seltene Tumorerkrankungen | Als zentrale Veranstaltung des Zentrums für seltene Tumorerkrankungen wird das jährliche Wintersymposium „Seltene Tumorerkrankungen“ angeboten. Die Veranstaltung fand am 05.10.2022 unter Beteiligung von 78 Teilnehmenden statt.  In 2022 wurden 10 Patientenveranstaltungen angeboten. Hierzu zählen:  4. Februar Weltkrebstag  15. Februar Kinderkrebstag mit Luftsprung  29. März Patientenforum „Tumoren des Magen-Darm-Traktes“  28. Juni Patientenforum „Unterstützende Angebote bei Krebs“  27. September Patientenforum „Moderne Diagnose-und Therapiemöglichkeiten bei Tumoren der Brust“  30. September Welthirntumortag  15. Oktober KREBS-Patiententag  21. Oktober CCC-N Patient Empowerment Workshop  17. November Welt-Pankreastag (Insta-Live)  13. Dezember Patientenforum „Lungenkrebs“  Zudem wurden in 2022 26 Veranstaltungen für niedergelassene Kolleg\*innen und Fachpublikum angeboten. Hierzu zählen:  Wöchentlich „Onko-Lunch“ (Klinik für Hämatologie und Medizinische Onkologie)  07. Februar CCC-N Cancer Club „Exploring functional vulnerabilities in T-cell lymphoma and beyond“  21. Februar 1. Qualitäts-Zirkel OZ  2. März Klinisch-Pathologische Fallkonferenz: Keimzelltumoren bei Kindern  07. März CCC-N Cancer Club „Liquid Biopsy: From Discovery to Clinical Implementation“  25. April CCC-N Cancer Club „Immunotherapy of GI Cancers – From Checkpoint Inhibition to Personalized Vaccines“  16. Mai CCC-N Cancer Club „Vessel Co-option versus Angiogenesis in Colorectal Cancer Liver Metastases“  20. Juni Workshop Onkologische Pflege CCC Niedersachsen  20. Juni CCC-N Cancer Club „The Role of APOBEC3A in Pancreatic Cancer“  22. Juni Sommersymposium  5. Juli 2. Qualitäts-Zirkel OZ  13. Juli Cancer Survivorship Symposium  27. Juli Klinisch-Pathologische Fallkonferenz: Gynäkologische Onkologie  5. September CCC-N Cancer Club „Complementary Medicine in Oncology - What Else Can Patients Do?“  28. September Sarkomsymposium  5. Oktober Wintersymposium für seltene Tumorerkrankungen  10. Oktober CCC-N Cancer Club „Cachexia and the SUMO pathway – a new paradigm of muscle wasting disorders“  12. Oktober Göttinger Lungentumor Symposium  24. Oktober CCC-N Cancer Club „Access to innovative care - scaling precision oncology“  07. November CCC-N Cancer Club „Interactions between cellular processes, metabolic pathways, and miRNAs in HCC“  12. November Young Cancer Scientist Symposium  17. November 3. Qualitäts-Zirkel OZ  30. November Adventssymposium  30. November 5. Viszeralonkologisches Update  05. Dezember CCC-N Cancer Club „Cell-extrinsic and –intrinsic mechanisms in pancreatic cancer heterogeneity and therapy response“  12. Dezember CCC-N Cancer Club „Translational approaches in pancreatic cancer“  OptiScreen-Schulungen (8 Schulungen in 2022) |
| Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin | * wöchentliche Interdisziplinäre Fallkonferenzen im Rahmen der Selektivverträge Exomsequenzierung mit dem VDEK (ab Ende Nov 2022; Entwicklung; Aufnahme der besprochenenen Patient\*innen in Access-Datenbank; Vor- und Nachbereitung der klinischen Fälle) * wöchentliche Präsentation aktueller Fallbeispiele / wissenschaftlicher Publikationen * wöchentliche klinisch-genetische Besprechung * zweiwöchentliche Besprechung des MutationMIning-Teams * Seminar-Serie "Modern Human Genetics" |

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

|  |  |
| --- | --- |
| Zentrum für seltene  Herz- und Kreislauf-erkrankungen | * Teilnahme an den Online-Treffen der TRAMmoniTTR Study mit interdisziplinärem Austausch über die Diagnostik / Therapie der Amyloidose |
| Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare) | * Regelmäßige Teilnahme an den Online-Meetings der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE, https://www.dasne.de/). * Wöchentliche Konferenzen im Rahmen der Heidelberger Inform-Diagnostikstudie zu molekularen Targetanalysen in kinderonkologischen Erkrankungen * HIT-HGG-Studie: monatliche MRT-Tumorboards mit Augsburg, Heidelberg und Mannheim zu pädiatrischen hochgradigen Gliomen. Die Ergebnisse werden als Bericht an die jeweils überweisenden kinderonkologischen Zentren in Deutschland und Österreich gesendet (insgesamt über 50 kinderonkologische Zentren); Arbeitstitel LL: European guidelines for pediatric HGG. |
| Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen | Operatives Kinderzentrum Göttingen OPKiZ |
| Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische  Erkrankungen | * Deutsche Gesellschaft für Parkinson und Bewegungsstörungen (Subnetzwerk für atypische Parkinsonerkrankungen) – regelmäßige Videokonferenzen * Deutsche Parkinsongesellschaft – Fallkonferenzen Subnetzwerk atypische Parkinsonerkrankungen * Videokonferenzen der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen * Pediatric Video Case Rounds der Movement Disorder Society * Involvierung im Rett Syndrome Europe Scientific Advisory Board |
| Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen | * DMG- Sitzungen * Teilnahme an den Online-Meetings der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE) |
| Zentrum für progeroide Erkrankungen | * Regelmäßiger Austausch mit den deutschen ERN-assoziierten Zentren für seltene Erkrankungen (Universitätskliniken Düsseldorf, Essen, Hamburg, Hannover, Magdeburg, Lübeck) |
| Zentrum für seltene Skeletterkrankungen | * Regelmäßige Teilnahme an Online-Treffen des Netzwerks für seltene Osteopathien (NetsOs) |
| Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen | * monatliche Fallkonferenzen mit dem Stoffwechselzentrum der Klinik für Pädiatrische Nieren-, Leber- und Stoffwechselerkrankungen, MH Hannover * Teilnahme am 3-monatlich stattfindenden „Stoffwechsel-Kolloquium Norddeutscher Kinderkliniken“, ausgerichtet vom Kinder-UKE Hamburg * Regelmäßige Teilnahme an den Online-Meetings der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen |
| Zentrum für seltene Tumorerkrankungen | * Im Rahmen der Qualitätsoffensive Niedersachsen des CCC-N® des Onkologischen Spitzenzentrums Niedersachen (CCC-N; <https://www.ccc-niedersachsen.eu/>) erfolgt ein regelmäßiger Austausch zwischen den Standorten UMG und MHH, sowie mit den Kooperationspartnern. Die Qualitätsoffensive Niedersachsen des CCC-N ® stellt eine multiprofessionelle Plattform für alle Ärzt\*innen, Pflegenden und an der Versorgung von Krebspatient\*innen Beteiligten zu allen Themen der multidisziplinären Versorgung dar. In regelmäßigen Konferenzen und Workshops werden u.a. Prozesse analysiert und harmonisiert, Tumorboardadhärenzanalysen diskutiert und Qualitätszirkel standortübergreifend etabliert. Zudem bieten die Arbeitsgruppen des CCC-Netzwerkes der Deutschen Krebshilfe eine übergreifende Plattform. |
| Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin | * Regelmäßiger Austausch mit den deutschen ERN-assoziierten Zentren für seltene Erkrankungen (Universitätskliniken Düsseldorf, Essen, Hamburg, Hannover, Magdeburg, Lübeck) * Regelmäßige Teilnahme an den Online-Meetings der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE). |

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

Über das Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin:

* Exomsequenzierung wurde für Routinediagnostik akkreditiert; Anzahl der in 2022 durch Exomsequenzierung gesicherten Diagnosen: 193
* Laufende wissenschaftliche Studie "Untersuchung der genetischen Grundlagen ungeklärter angeborener Erkrankungen" (Ethikvotum UMG 3/2/16), Exomsequenzierung mit Auswertung durch das MutationMining-Team; Anzahl geklärter Diagnosen: 38 (Anzahl neu identifizierter Krankheitsgene: 8)

# **7. Nennung der Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das Zentrum mitarbeitet**

|  |  |
| --- | --- |
| Zentrum für seltene  Herz- und Kreislauf-erkrankungen | * Leitlinie für Ebsteinsche Anomalie * Leitlinie für Williams-Beuren-Syndrom * Leitlinie für Arrhythmien bei angeborenen Herzfehlern |
| Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare) | Im Jahr 2022 war das ZSEG über das   * Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter Göttingen (GoRare) * Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen * Zentrum für seltene Tumorerkrankungen   an folgenden Leitlinien der AWMF beteiligt:   * Prof.s Gärtner und Huppke: Pädiatrische Multiple Sklerose:   https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/ll/022-014.html   * Prof. Wilichowski: Mitochondriale Erkrankungen   https://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/030-049.html  Angemeldetes Leitlinienvorhaben (Registernummer 027 – 016, KlassifikationS3)  Mitochondriopathien im Kindes- und Jugendalter, Diagnostik und Therapieansätze  https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/ll/027-016.html   * Prof. Kramm: Gliome niedrigen Malignitätsgrades im Kindes- und Jugendalter   https://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/025-024.html   * Prof. Mühlhausen: Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I   https://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/027-018.html |
| Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen | Da sich das Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen im Jahr 2022 noch in der Aufbauphase befand, gab es noch keine Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren. |
| Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische  Erkrankungen | * DGN-Leitlinie Epilepsie * DGN-Leitlinie Parkinson * S3-Leitlinie Demenzen * S3-Leitlinie Delir im Alter * TANDem Konsortium (Leitung: Petrus de Vries, Kapstadt, Anna Jansen, Brüssel), ADHS bei TSC, noch nicht publiziert. * WMF-S3 Leitlinien Autismus-Spektrum-Störungen * S1-Leitlinie Creutzfeldt-Jakob-Krankheit * Konsensus-Kriterien für die klinische Diagnose der Creutzfeldt-Jakob Krankheit (Hermann et al. Biomarkers and diagnostic guidelines for sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. Lancet Neurol. 2021 Mar;20(3):235-246. doi: 10.1016/S1474-4422(20)30477-4.) |
| Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen | * Grimm A, Baum P, Klehmet J, Lehmann HC, Pitarokoili K, Skripuletz T, Schmidt J, Yoon MS, Sommer C (2022) Die neue internationale Leitlinie zur Diagnostik und Behandlung der chronischen inflammatorischen demyelinisierenden Polyradikuloneuropathie (CIDP). DGNeurologie 5: 114-125, doi: https://doi.org/10.1007/s42451-022-00413-2 * Prof. Wilichowski: Mitochondriale Erkrankungen <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/030-049.html>, Angemeldetes Leitlinienvorhaben (Registernummer 027 – 016, KlassifikationS3) Mitochondriopathien im Kindes- und Jugendalter, Diagnostik und Therapieansätze <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/ll/027-016.html> * MND-Net Konsenus-Empfehlung Elektrophysiologie bei Amyotropher Lateralsklerose (UMG; J. Koch) federführend, Manuskript fertiggestellt, aktuell in finaler Zirkulation) |
| Zentrum für progeroide Erkrankungen | Da sich das Zentrum für progeriode Erkrankungen im Jahr 2022 noch in der Aufbauphase befand, gab es noch keine Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren. |
| Zentrum für seltene Skeletterkrankungen | * Prof. Uwe Kornak: „Molekulargenetische Diagnostik mit Hochdurchsatz-Verfahren der Keimbahn, beispielsweise mit Next-Generation Sequencing“ (AWMF-Register-Nr. 078 – 016) * Prof. Uwe Kornak: AWMF-Leitlinie „Diagnostik und Therapie von Patienten mit Kraniosynostosen“ (AWMF-Register-Nr. 007-108) |
| Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen | Im Jahr 2022 war das ZSEG über das   * Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter Göttingen (GoRare) * Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen * Zentrum für seltene Tumorerkrankungen * Zentrum für Seltene Stoffwechselerkrankungen   an folgenden Leitlinien der AWMF beteiligt:   * Prof.s Gärtner und Huppke: Pädiatrische Multiple Sklerose:   https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/ll/022-014.html   * Prof. Wilichowski: Mitochondriale Erkrankungen   https://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/030-049.html  Angemeldetes Leitlinienvorhaben (Registernummer 027 – 016, KlassifikationS3)  Mitochondriopathien im Kindes- und Jugendalter, Diagnostik und Therapieansätze  https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/ll/027-016.html   * Prof. Kramm: Gliome niedrigen Malignitätsgrades im Kindes- und Jugendalter   https://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/025-024.html   * Prof. Mühlhausen: Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I   <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/027-018.html>; publiziert unter Boy, Mühlhausen et al. 2023 *J Inherit Metab Dis* 46:482-519   * Prof. Mühlhausen: Beginn der Leitlinienerstellung zur Diagnostik und Therapie der Tyrosin-Hydroxylase-Defizienz (autosomal-rezessives Segawa-Syndrom, OMIM #605407) im Rahmen der Kooperation als Mitglied in der „International Working Group on Neurotransmitter Related Disorders (iNTD)“ |
| Zentrum für seltene Tumorerkrankungen | S3-Leitlinien:   * Prävention des Zervixkarzinoms: Prof. Gallwas * Diagnostik, Therapie und Nachsorge der Patientin mit Vulvakarzinom und seiner Vorstufen: Prof. Gallwas * Adulte Weichgewebesarkome: Prof. Jakob, Prof. Ströbel * Diagnostik und Therapie der Lymphödeme: Prof. Felmerer * Supportive Therapie bei onkologischen PatientInnen: Dr. Szuszies * Diagnostik, Therapie und Nachsorge für erwachsene Patienten mit einem diffusen großzelligen B-Zell-Lymphom: Prof. Trümper, Prof. Chapuy, Dr. Wurm-Kuczerra, Dr. Treiber * Diagnostik und Therapie von Speicheldrüsentumoren des Kopfes: Prof. Beutner * Prävention, Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Lungenkarzinoms: Prof. Rieken * Nierenzellkarzinom: PD Dr. Uhlig   Weitere Leitlinien:   * Diffuses großzelliges B-Zell-Lymphom (Onkopedia): Prof. Chapuy * S1-LL: Mastozytose: PD Dr. Lippert * S2k-LL: Merkelzellkarzinom (MCC, neuroendokrines Karzinom der Haut): Dr. Thoms * S2 Leitlinie Diagnostik und Therapie der Lymphödeme: Prof. Felmerer * S1-Leitlinie Hirnabszess: Prof. Stadelmann-Nessler, Prof. Riedel   Weitere Highlights 2022:   * Kongresspräsident des Deutschen Krebskongresses (DKK): Prof. Ghadimi * Präsident der Deutschen Krebsgesellschaft (DKG): Prof. Ghadimi * Stellv. Präsident der AWMF: Prof. Schliephake * Präsident der Deutschen Gesellschaft für Neurochirurgie (DGNC): Prof. Rohde |
| Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin | Da sich das Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin im Jahr 2022 noch in der Aufbauphase befand, gab es noch keine Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren. |

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

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Zentrum für seltene  Herz- und Kreislauf-erkrankungen | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Titel | Phase | Zeitraum der Mitwirkung | | HELIOS-B: A Phase 3, Randomized, Double- blind, Placebo-controlled, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Vutrisiran in Patients with Transthyretin Amyloidosis with Cardiomyopathy (ATTR Amyloidosis with Cardiomyopathy) | III | 2020-jetzt | | TRAMmoniTTR Study: Genetic screening of an at-risk population for Hereditary TransthyRetin-related AMyloidosis and longitudinal monitoring of TTR positive subjects |  | 2018-jetzt | | Lebenschancen-2-Studien |  | 2017-jetzt | | Göttinger EMAH-Register |  | 2015-jetzt | | OSCA-Ped-Register |  | 2018-jetzt | |
| Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare) | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Titel | Phase | Zeitraum der Mitwirkung | | Identifizierung des Krankheits-Gens der Congenitalen Okulomotorischen Apraxie Cogan (COMA) mittels Gesamt-Exom-Sequenzierung. |  | 2014-2023 | | Phänotypisches Spektrum familiärer episodischer Schmerzsyndrome im Kindes- und Jugendalter. |  | Seit 2019 | | Differentialdiagnostische Abgrenzung des Panayiotopoulos-Syndroms von der Migräne. |  | 2021 – 2023 | |
| Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Titel | Phase | Zeitraum der Mitwirkung | | Symmetrievergleiche bei Patienten mit LKG anhand 3D Stereophotometrie |  | 2021-aktuell | | 4-dimensionale faziale Weichteildiagnostik — Ein innovativer Ansatz zur Analyse von Gesichtsbewegungen in der Kieferorthopädie |  | 2022-aktuell | | Detektion und Perzeption orofazialer Asymmetrien bei Patienten mit Lippen-Kiefer-Gaumen-Segelspalten |  | 2022-altuell | |  |  |  | |
| Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische  Erkrankungen | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Titel | Phase | Zeitraum der Mitwirkung | | A Randomized Double-Blind Placebo-Controlled Phase 2 Study to Evaluate the Efficacy, Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Pharmacodynamics of Intravenous TAK-341 in Patients with Multiple System Atrophy | 2 | 2021-2023 | | Ambulanzpartner-Studien für Motoneuronerkrankungen | Netzwerk | Versorgung 7/2018 | | NF-L bei ALS | Register | Seit 09/2021- ongoing, LKP | | Treat-HSP Patientenregister, Standort Göttingen | Register | 12/2020- ongoing | | ROCK-ALS (Fasudil in der Behandlung der ALS) | 2 | 2019-ongoing | | MT-1186-A02 (orales Edaravone zur Behandlung der ALS) | 3b | 10/2021- ongoing | | AB19001 (Masitinib zur Behandlung der ALS | 3 | Im Laufe 2022 | | Register und Biomarker Studien des Deutschen Zentrums für Neurodegenerative Erkrankungen zu PSP, CBD, Ataxien, HSP, FTD | Register | 2020-ongoing | | Konsortium zur Erforschung der frontotemporalen Lobärdegeneration | Register | Ongoing | | TANDem Konsortium, siehe oben: Entwicklung einer weltweit einsetzbaren App für von TSC Betroffene und deren Familien |  | Ongoing | | Der frühe Phänotyp bei Kindern mit Tuberöser Sklerose (Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. | Register | Ongoing | | IDENTIFIED - Interdisciplinary Delineation of Early Neurodevelopment. Tracing Identifiers for Improving Early Detection (Volkswagenstiftung: Programm Kurswechsel) | Register | Ongoing | | Akustische Parameter als diagnostische Marker zur Früherkennung von Rett-Syndrom (Jubiläumsfonds, Österreichische Nationalbank)   * Frühkindliche Entwicklung bei Rett Syndrom (unterstützt von Rett Deutschland e. V., Rett Syndrome Europe) [gemeinsam mit Prof. Bernd Wilken, Kassel] * Der frühe Phänotyp beim Fragilen X Syndrom: Ein interdisziplinärer Zugang (unterstützt von Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V.) |  | Ongoing | | A Multi-center, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled PhaseIII Study to Assess the Efficacy, Safety, and Tolerability of PXT3003 in Charcot-Marie-Tooth Type 1A (CMT1A) | 3 | Ongoing | | Epidemiologie, Frühdiagnose und Risikofaktoren der Patienten mit einer Creutzfeldt-Jakob-Krankheit | Register | 1993 - ongoing | | Klinische Verlaufsbeobachtungen und Biomarker-Analysen bei Menschen mit pathogener PRNP-Mutation | Register | 07/2021- ongoing | |
| Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Titel | Phase | Zeitraum der Mitwirkung | | Ambulanzpartner-Studien für Motoneuronerkrankungen | Netzwerk | Versorgung 7/2018 | | NF-L bei ALS | Register | Seit 09/2021- ongoing, LKP | | PREMIER CLN-PXT3003-06 Studie (CMT1A) | 3 | 09/2021- ongoing | | PREMIER CLN-PXT3003-06 Studie (CMT1A) Open label extension | 3 | 01/2023- ongoing | |  |  |  | | Covid-Register-Studie | Register | 2021-ongoing | | MND-Net bei Motoneuronerkrankungen | Register | Seit Jahren | | SMArtCARE-Studie | Register | 12/2019- ongoing | | Mito-Patientenregister-Studie (www.mitonet.org) | Register |  | | TREAT-NMD-Register für PAM/MFM, IBM, CMT/HSMN, Myotone Dystrophie, FKRP, | Register |  | | Treat-HSP Patientenregister, Standort Göttingen | Register | 12/2020- ongoing | |  |  |  | | Therapiestudien |  |  | | RAISE/RAISE-XT (Zilucoplan bei Myasthenia gravis) | 3 | 9/2021-ongoing | | MG0003 (Rozanolixizumab bei Myasthenia gravis) | 3 | 06/2020-01/2022 | | MG0004 (Rozanolixizumab bei Myasthenia gravis) | 3 | 11/2020-01/2022 | | MG0007 (Rozanolixizumab bei Myasthenia gravis) | 3 | 4/2021- ongoing | | MOM-M281-011 (Nipocalimab bei Myasthenia gravis) | 3 | Ab ca 05/2022 | | ADHERE (Efgartigimod bei CIDP) | 2 | 11/2020- ongoing | | PDY16744 (BIVV020 für CIDP) | 2 | 01/2022- onoing | | ROCK-ALS (Fasudil in der Behandlung der ALS) | 2 | 2019-ongoing | | MT-1186-A02 (orales Edaravone zur Behandlung der ALS) | 3b | 10/2021- ongoing | | AB19001 (Masitinib zur Behandlung der ALS | 3 | Im Laufe 2022 | | Reclaiim (IgPro20, Hizentra bei DM) | 3 | 12/2020- ongoing | | I-Guide (Gamunex bei CIDP+MMN) | NIS | 05/2021- ongoing | | FLEX Study (Ravulizumab bei DM) | 2/3 | 05/2022- ongoing | | CIDP04 (Rozanolixizumab bei CIDP) | 2 | 02/2021- 02/2022 | | Baxalta161403 (HYQVIA/HyQVIA + Gammagard Liquid/Kiovig bei CIDP) | 3 | 05/2016-08/2022 | |
| Zentrum für progeroide Erkrankungen | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Titel | Phase | Zeitraum der Mitwirkung | | A long-read genome sequencing approach to identify novel genes associated with accelerated aging phenotypes (DFG; 417959134) | -- | 2019-2022 | |
| Zentrum für seltene Skeletterkrankungen | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Titel | Phase | Zeitraum der Mitwirkung | | PARADIGHM  <https://clinicaltrials.gov/>  ct2/show/NCT01922440 | Observational | Seit 2018 | |
| Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Titel | Phase | Zeitraum der Mitwirkung | | E-IMD, European registry and network for Intoxication-type Metabolic Diseases (https://www.e-imd.org/) | Register | seit 2018 | | iNTD, International working group on Neurotransmitter-related Disorders (https://intd-registry.org) | Register | seit 2018 | |
| Zentrum für seltene Tumorerkrankungen | Im Rahmen der Etablierung des CCC-N wurde mit der Medizinischen Hochschule Hannover eine gemeinsame digitale Studienplattform etabliert: <https://ccc-studien.mh-hannover.de/liste>.   * Anzahl durchgeführte onkologischen Studien: 166 * Anzahl eingeschlossenen (Krebs-)Patient\*innen: 3261 * Anzahl onkologischen Studien Evidenzstufe Ib / IIa: 68 * Anzahl eingeschlossene (Krebs-)Patient\*innen Evidenzklasse I / II: 132 * Anzahl onkologischen Studien Phase Ib / IIa: 26 * Anzahl eingeschlossene (Krebs-)Patient\*innen Phase Ib / IIa: 29 |
| Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin | |  |  |  | | --- | --- | --- | | Titel | Phase | Zeitraum der Mitwirkung | | FOR 2800/2 Chromosome Instability: Cross-talk of DNA replication stress and mitotic dysfunction: SP-Z: NGS-based approaches for systematic analysis of genomic and chromosome instability (DFG 395736209) | - | 2022-2025 | | Therapeutic genome editing in genetic heart diseases (DZHK 81Z0300112) | - | 2021-2025 | | SFB1002 Modulatory Units in Heart Failure / D02 Novel mechanisms of genome instability in the failing heart (DFG 193793266) | - | 2020-2024 | | Excellence Cluster: Multiscale Bioimaging: from Molecular Machines to Networks of Excitable Cells, MBExC 2067/1 (DFG EXC 2067/1- 390729940) | - | 2019-2025 | | FOR 2800 Chromosome Instability: Cross-talk of DNA replication stress and mitotic dysfunction: SP Z NGS-based approaches for systematic analysis of genomic and chromosome instability (DFG 395736209) | - | 2019-2022 | | FOR 2800 Chromosome Instability: Cross-talk of DNA replication stress and mitotic dysfunction: SP 5 Impaired chromosome integrity caused by mutations in members of the BTR complex (DFG 395736209) | - | 2019-2022 | |  |  |  | |

# **9. Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums zu seltenen Erkrankungen**

**ZSEG/Typ-A-Zentrum**

1. Hemifacial spasm through changes of cerebrospinal fluid pressure in idiopathic intracranial hypertension Gabriel Cassinelli Petersen, Mitra Amirkhizi, Knut Brockmann & Payam Dibaj. Journal: Baylor University Medical Center Proceedings. Proc (Bayl Univ Med Cent). 2022 Sep 6;36(1):114-115. doi: 10.1080/08998280.2022.2119544. eCollection 2023
2. Plastic Spinal Motor Circuits in Health and Disease. Uwe Windhorst & Payam Dibaj. 24 October 2022. doi:10.20944/preprints202210.0359.v1
3. Acute muscle pain induced by eccentric muscle contraction facilitates a transient bilateral flexion reflex pattern in the feline spinal cord. Eike D. Schomburg, Heinz Steffens, Payam Dibaj & Thomas A. Sears. [Acta Physiologica](https://www.researchgate.net/journal/Acta-Physiologica-1748-1716) 236:844-845
4. Metabolic challenge by deep anesthesia or hypoxia as well as in the motor neuron disease ALS reduces nerve conduction velocity of spinal fibers in mice in vivo. Payam Dibaj & Eike D. Schomburg. [Acta Physiologica](https://www.researchgate.net/journal/Acta-Physiologica-1748-1716) 236:792
5. Myelin lipids as nervous system energy reserves. Ebrahim Asadollahi, Andrea Trevisiol, Aiman S. Saab, Zoe. J. Looser, Payam Dibaj, Kathrin Kusch, Torben Ruhwedel, Wiebke Möbius, Olaf Jahn, Myriam Baes, Bruno Weber, E. Dale Abel, Andrea Balabio, Brian Popko, Celia M. Kassmann, Hannelore Ehrenreich, Johannes Hirrlinger & Klaus-Armin Nave. bioRxiv. doi: <https://doi.org/10.1101/2022.02.24.481621>

**Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen**

1. Morbidity and mortality in adults with congenital heart defects in the third and fourth life decade. Müller MJ, Norozi K, Caroline J, Sedlak N, Bock J, Paul T, Geyer S, Dellas C. Clin Res Cardiol. 2022 Aug;111(8):900-911. doi: 10.1007/s00392-022-01989-1. Epub 2022 Mar 1. PMID: 35229166
2. Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern: Prognose durch Arrhythmien und Herzinsuffizienz definiert. Dellas, Claudia; Geyer, Siegfried; Müller, Matthias J.; Paul, Thomas. Dtsch Arztebl 2022; 119(37): [6]; DOI: 10.3238/PersKardio.2022.09.16.01

**Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)**

1. Schmidt J, Bremmer F, Brockmann K, Kaulfuß S, Wollnik B. Progressive frontal intraosseous lipoma: Detection of the mosaic AKT1 variant discloses Proteus syndrome. Clin Genet. 2022 Jun 7. doi: 10.1111/cge.14174. Epub ahead of print.
2. Boschann F, Cogulu MÖ, Pehlivan D, Balachandran S, Vallecillo-Garcia P, Grochowski CM, Hansmeier NR, Coban Akdemir ZH, Prada-Medina CA, Aykut A, Fischer-Zirnsak B, Badura S, Durmaz B, Ozkinay F, Hägerling R, Posey JE, Stricker S, Gillessen-Kaesbach G, Spielmann M, Horn D, Brockmann K, Lupski JR, Kornak U, Schmidt J. Biallelic variants in ADAMTS15 cause a novel form of distal arthrogryposis. Genet Med. 2022 Aug 12:S1098-3600(22)00849-8. doi:10.1016/j.gim.2022.07.012. Epub ahead of print.
3. Petersen GC, Amirkhizi M, Brockmann K, Dibaj P. Hemifacial spasm through changes of cerebrospinal fluid pressure in idiopathic intracranial hypertension. Proc (Bayl Univ Med Cent). 2022;36:114-115. doi:10.1080/08998280.2022.2119544.
4. Döring JH, Saffari A, Bast T, Brockmann K, Ehrhardt L, Fazeli W, Janzarik WG, Klabunde-Cherwon A, Kluger G, Muhle H, Pendziwiat M, Møller RS, Platzer K, Santos JL, Schröter J, Hoffmann GF, Kölker S, Syrbe S. Efficacy, Tolerability, and Retention of Antiseizure Medications in PRRT2-Associated Infantile Epilepsy. Neurol Genet. 2022 Sep 28;8(5):e200020. doi: 10.1212/NXG.0000000000200020.
5. Timmermann D, Krenz U, Schmidt S, Lendt M, Salewski C, Brockmann K, von Steinbüchel N. Health-Related Quality of Life after Pediatric Traumatic Brain Injury: A Qualitative Comparison of Perspectives of Children and Adolescents after TBI and a Comparison Group without a History of TBI. J Clin Med. 2022;11(22):6783. doi: 10.3390/jcm11226783.
6. Bockhop F, Zeldovich M, Greving S, Krenz U, Cunitz K, Timmermann D, Bonke EM, Bonfert MV, Koerte IK, Kieslich M, Roediger M, Staebler M, Berweck S, Paul T, Brockmann K, Rojczyk P, Buchheim A, von Steinbuechel N. Psychometric Properties of the German Version of the Rivermead Post-Concussion Symptoms Questionnaire in Adolescents after Traumatic Brain Injury and Their Proxies. J Clin Med. 2022;12:319. doi: 10.3390/jcm12010319.
7. Serpieri V, Mortarini G, Loucks H, Biagini T, Micalizzi A, Palmieri I, Dempsey JC, D'Abrusco F, Mazzotta C, Battini R, Bertini ES, Boltshauser E, Borgatti R, Brockmann K, D'Arrigo S, Nardocci N, Fischetto R, Agolini E, Novelli A, Romano A, Romaniello R, Stanzial F, Signorini S, Strisciuglio P, Gana S, Mazza T, Doherty D, Valente EM. Recurrent, founder and hypomorphic variants contribute to the genetic landscape of Joubert syndrome. J Med Genet. doi: 10.1136/jmg-2022-108725. Epub ahead of print.

**Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen**

1. Gaisenhainer K, Klenke D, Moser N, Kurbad O, Bremmer F, Kauffmann P, Schliephake H, Brockmeyer P (2022): Desmoid fibromatosis in the pharyngeal wall: A case report and literature review. Clin Case Rep. 2022 Jan 7;10(1):e05268
2. Quast A, Batschkus S, Brinkmann J, Schliephake H, Alers GW, Meyer-Marcotty PM, Gerdes A B (2022): Effect of Cleft Lip on Adolescent Evaluation of Faces: An Eye-Tracking Study. Pediatr Dent. 2022 Mar 15;44(2):108-113
3. Quast A, Batschkus S, Brinkmann J, Schliephake H, Alpers GW, Meyer-Marcotty P, Gerdes ABM (2022): Effect of Cleft Lip on Adolescent Evaluation of Faces: An Eye-Tracking Study. Pediatr Dent. 2022 Mar 15;44(2):108-113.
4. Beez T, Schuhmann M, Frassanito P, Di Rocco F, Thomale UW, Bock HC (2022): Protcol for the multicenter prospective paedeatric cranectomy and cranioplasty registry (pedCCR) under the auspices of the European Society for Paediatric Neurosurgery (ESPN). Childs Nerv Syst. Aug 2022;38(8):1461-1467

**Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen**

1. Appeltshauser L, Junghof H, Messinger J, et al. Anti-pan-neurofascin antibodies induce subclass-related complement activation and nodo-paranodal damage. Brain. 2022 Nov 8:awac418. doi: 10.1093/brain/awac418.
2. Da Silva Correia SM, Schmitz M, Fischer A, et al. Role of different recombinant PrP substrates in the diagnostic accuracy of the CSF RT-QuIC assay in Creutzfeldt-Jakob disease. Cell Tissue Res. 2022;10.1007/s00441-022-03715-9. doi:10.1007/s00441-022-03715-9
3. Düking T, Spieth L, Berghoff SA, Piepkorn L, Schmidke AM, Mitkovski M, Kannaiyan N, Hosang L, Scholz P, Shaib AH, Schneider LV, Hesse D, Ruhwedel T, Sun T, Linhoff L, Trevisiol A, Köhler S, Pastor AM, Misgeld T, Sereda MW, Hassouna I, Rossner MJ, Odoardi F, Ischebeck T, de Hoz L, Hirrlinger J, Jahn O, Saher G. (2022) Ketogenic diet uncovers differential metabolic plasticity of brain cells. Sci Adv. ;8(37):eabo7639. doi: 10.1126/sciadv.abo7639. Epub 2022 Sep 16. PMID: 36112685; PMCID: PMC9481126.
4. Grenzer IM, Juhl AL, Teegen B, Fitzner D, Wiltfang J, Hansen N (2022): Psychopathology of psychiatric patients presenting autoantibodies against neuroglial antigens. Frontiers in Psychiatry, 10, 13:945549. doi: 10.3389/fpsyt.2022.945549.
5. Halbgebauer S, Steinacker P, Verde F, Weishaupt J, Oeckl P, von Arnim C, Dorst J, Feneberg E, Mayer B, Rosenbohm A, Silani V, Ludolph AC, Otto M. Comparison of CSF and serum neurofilament light and heavy chain as differential diagnostic biomarkers for ALS. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2022 Jan;93(1):68-74. doi: 10.1136/jnnp-2021-327129. Epub 2021 Aug 20. PMID: 34417339.
6. Halbgebauer S, Steinacker P, Hengge S, Oeckl P, Abu Rumeileh S, Anderl-Straub S, Lombardi J, Von Arnim CAF, Giese A, Ludolph AC, Otto M. CSF levels of SNAP-25 are increased early in Creutzfeldt-Jakob and Alzheimer's disease. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2022 Aug 22:jnnp-2021-328646. doi: 10.1136/jnnp-2021-328646. Epub ahead of print. PMID: 35995553.
7. Hansen N, Bartels C, Stöcker W, Wiltfang J, Fitzner D (2022): Impaired verbal memory recall in patients with axonal degeneration and serum glycine receptor autoantibodies – case series. Frontiers in Psychiatry, 12, 778684. doi:10.3389/fpsyt.2021.778684.
8. Hansen N, Bartels C, Rentzsch C, Stöcker W, Fitzner D (2022): Dysfunctional learning and verbal memory in patients with elevated tau protein levels and serum recoverin autoantibodies – case series and review. Brain Sciences, 1, 15.
9. Hansen N, Juhl AL, Genzer IM, Hirschel S, Teegen B, Fitzner D, et al. (2022): Cerebrospinal fluid total tau protein correlates with longitudinal, progressing cognitive dysfunction in anti-neural autoantibody-associated dementia and Alzheimer´s dementia: a case control study. Frontiers in Immunology, 13, 837376. doi:10.3389/fimmu.2022.837376
10. Hansen N, Juhl AL, Grenzer IM, Rentzsch K, Wiltfang J, Fitzner D (2022): Prevalence of anti-neural autoantibodies in a psychiatric patient cohort- paradigmatic application of criteria for autoimmune-based psychiatric syndromes. Frontiers in Psychiatry, 13, 864769. doi: 10.3389/fpsyt.2022.864769
11. Hansen N, Juhl AL, Grenzer IM, Teegen B, Wiltfang J, Fitzner D (2022): City environment and occurrence of neural autoantibodies in psychiatric patients. Frontiers in Psychiatry, 13, 937620.doi: 10.3389/fpsyt.2022.937620
12. Hansen N, Hirschel S, Rentzsch K, Wiltfang J, Malchow B, Fitzner D (2022): Immunotherapy with corticosteroids in anti-neural autoantibody-associated cognitive impairment: retrospective case series. Frontiers in Aging Neurosci, 14, 856876.doi: 10.3389/fnagi.2022.856876
13. Hansen N, Müller SJ, Khadhraoui E, Riedel CH, Langer P, Wiltfang J, Timäus CA, Bouter C, Ernst M, Lange C (2022): Metric MRI analysis reveals pronounced substantia-innominata atrophy in dementia with Lewy bodies with a psychiatric onset. Frontiers in Aging Neurosci, 14, 815813.doi: 10.3389/fnagi.2022.815813.
14. Hansen N, Hirschel S, Teegen B, Wiltfang J, Malchow B (2022): Preserved visuoconstruction in patients with Alzheimer´s pathology and anti-neural autoantibodies: a case control study. Frontiers in dementia, Sec. Genetics and Biomarkers of Dementia, Volume 1 – 2022. [doi.org/10.3389/frdem.2022.975851](https://doi.org/10.3389/frdem.2022.975851)
15. Hansen N (2022): Immunopsychiatry – innovative technology to characterize disease activity in autoantibody-associated psychiatric disease. Frontiers in Immunology, 13, 867229. doi: 10.3389/fimmu.2022.867229.
16. Hansen N (2022): NMDAR autoantibodies in psychiatric disease - an immunopsychiatric continuum and potential predisposition for disease pathogenesis. J Trans Autoimmunity, 5, 100165. doi: 10.1016/j.jtauto.2022.100165.
17. Hansen N, Lüdecke D, Maier H, Steiner J, Neyazi AN (2023): Psychiatrische Autoimmunenzephalitis- Diagnostik und therapeutische Ansätze. Psych2update DOI:10.1055/a-1400-8393
18. Hansen N, Malchow B (2022): Monoclonal antibody therapy in autoantibody-associated psychotic disorders and schizophrenia: narrative review of past and current clinical trials. Psychiatria Danubina, 35, 8-15. doi: 10.24869/psyd.2023.8.
19. Hansen N (2022): Philosophical approach to neural autoantibodies in psychiatric disease- multi-systematic dynamic continuum from protective to harmful autoimmunity in neuronal systems. Antibodies; 23;12:1. doi: 10.3390/antib12010001.
20. HansenN, NeyaziA, LüdeckeD, HasanA, Wiltfang J, MalchowB, on behalf of the CAP consortium. (2022): Repositioning synthetic glucocorticoids in psychiatric disease associated with neural autoantibodies: a narrative review. J of Neural Transmission. doi: 10.1007/s00702-022-02578-2.
21. Hansen N, Stöcker W, Wiltfang J, Schott BH, Bartels C, Rentzsch K, et al. (2022): Semantic variant of progressive aphasia associated with anti-glial fibrillary acid protein autoantibodies. Frontiers in Immunology, 12, 760021.
22. Hansen N, Bartels C, Teegen B, Wiltfang J, Malchow B (2022): Catatonic schizophrenia associated with GAD65 autoantibodies: case report and literature review. Frontiers in Immunology, 13, 829058.
23. Hansen N, Malchow B, Teegen B, Wiltfang J, Bartels C (2022): Alzheimer´s dementia associated with cerebrospinal fluid neurochondrin autoantibodies. Frontiers in Neurology 13, 879009. doi: 10.3389/fneur.2022.879009
24. Hermann P, Canaslan S, Villar-Piqué A, et al. Plasma neurofilament light chain as a biomarker for fatal familial insomnia. Eur J Neurol. 2022 Feb 25. doi: 10.1111/ene.15302.
25. Hermann P, Haller P, Goebel S, et al. Total and Phosphorylated Cerebrospinal Fluid Tau in the Differential Diagnosis of Sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease and Rapidly Progressive Alzheimer's Disease. Viruses. 2022 Jan 28;14(2):276. doi: 10.3390/v14020276.
26. Hermann P, Zerr I. Rapidly progressive dementias — aetiologies, diagnosis and management. Nat Rev Neurol.; 2022;18:363–76.
27. Juhl AL, Grenzer IM, Teegen B, Wiltfang J, Fitzner D, Hansen N. (2022): Biomarkers of neurodegeneration in neural autoantibody-associated psychiatric syndromes: a retrospective cohort study. J of Translational Autoimmunity, 5, 100169. doi: 10.1016/j.jtauto.2022.100169
28. Karagianni K, Pettas S, Kanata E, et al. Carnosic Acid and Carnosol Display Antioxidant and Anti-Prion Properties in In Vitro and Cell-Free Models of Prion Diseases. Antioxidants (Basel). 2022 Apr 6;11(4):726. doi: 10.3390/antiox11040726.
29. Maass F, Hermann P, Varges Det al. Prospective CERAD Neuropsychological Assessment in Patients With Multiple System Atrophy. Front Neurol. 2022 Jul 19;13:881369. doi: 10.3389/fneur.2022.881369.
30. McKenzie N, Piconi G, Culeux A, et al. Concordance of cerebrospinal fluid real-time quaking-induced conversion across the European Creutzfeldt-Jakob Disease Surveillance Network. Eur J Neurol. 2022; 29:2431-2438. doi:10.1111/ene.1538
31. Müller C, Elben S, Day GS, Alves P, Hebert J, Holtmann O, Iorio R, Perani D, Titulaer MJ, Hansen N, Bartsch T, Johnen A, Illes Z, Borm L, Willison AG, Wiendl H, Meuth SG, Kovac S, Bölte J, Melzer N (2022): Review and meta-analysis of neuropsychological findings in autoimmune limbic encephalitis with autoantibodies against LGI1, CASPR2, and GAD65 and their response to immunotherapy. 2022 Clinical Neurology and Neurosurgery, 224, 107559. doi: 10.1016/j.clineuro.2022.107559.
32. Oeckl P, Anderl-Straub S, Von Arnim CAF, Baldeiras I, Diehl-Schmid J, Grimmer T, Halbgebauer S, Kort AM, Lima M, Marques TM, Ortner M, Santana I, Steinacker P, Verbeek MM, Volk AE, Ludolph AC, Otto M. Serum GFAP differentiates Alzheimer's disease from frontotemporal dementia and predicts MCI-to-dementia conversion. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2022 Apr 27:jnnp-2021-328547. doi: 10.1136/jnnp-2021-328547. Epub ahead of print. PMID: 35477892.
33. Schaeverbeke J, Tomé SO, Ronisz A, Ospitalieri S, von Arnim CAF, Otto M, Vandenberghe R, Thal DR. Neuronal loss of the nucleus basalis of Meynert in primary progressive aphasia is associated with Alzheimer's disease neuropathological changes. Alzheimers Dement. 2023 Apr;19(4):1440-1451. doi: 10.1002/alz.12794. Epub 2022 Sep 28. PMID: 36170544.
34. Schmitz M, Villar-Piqué A, Hermann P,et al. Diagnostic accuracy of cerebrospinal fluid biomarkers in genetic prion diseases. Brain. 2022 Mar 15:awab350. doi: 10.1093/brain/awab350.
35. Schmitz M, Canaslan S, Espinosa JC, et al. Validation of Plasma and CSF Neurofilament Light Chain as an Early Marker for Sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease. Mol Neurobiol. 2022 Sep;59(9):1-9. doi: 10.1007/s12035-022-02891-7.
36. Shafiq M, Da Vela S, Amin L, Younas N, Harris DA, Zerr I, Altmeppen HC, Svergun D, Glatzel M. The prion protein and its ligands: Insights into structure-function relationships. Biochim Biophys Acta Mol Cell Res. 2022 Jun;1869(6):119240. doi: 10.1016/j.bbamcr.2022.119240.
37. Sundaram SM, Doughty LA, Sereda MW (2022) Location matters: hexokinase 1 in glucose metabolism and inflammation. TRENDS ENDOCRIN MET 33(10): 665, doi: 10.1016/j.tem.2022.07.005
38. von Arnim CAF, Uttner I. Seltene Demenzformen – atypische Varianten der Alzheimer-Demenz [Rare forms of dementia-Atypical variants of Alzheimer's dementia]. Inn Med (Heidelb). 2023 Feb;64(2):121-126. German. doi: 10.1007/s00108-022-01461-2. Epub 2023 Jan 20. PMID: 36662356.
39. Watson N, Hermann P, Ladogana A, et al. Validation of Revised International Creutzfeldt-Jakob Disease Surveillance Network Diagnostic Criteria for Sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease. JAMA Netw Open. 2022 Jan 4;5(1):e2146319. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2021.46319.
40. Zafar S, Noor A, Younas N, et al. SWATH Mass Spectrometry-Based CSF Proteome Profile of GBA-Linked Parkinson's Disease Patients. Int J Mol Sci. 2022 Nov 16;23(22):14166. doi: 10.3390/ijms232214166.
41. Zerr I. Laboratory Diagnosis of Creutzfeldt-Jakob Disease. N Engl J Med. 2022 Apr 7;386(14):1345-1350. doi: 10.1056/NEJMra2119323.
42. Zerr I. Investigating new treatments for Creutzfeldt-Jakob disease. Lancet Neurol. 2022 Apr;21(4):299-300. doi: 10.1016/S1474-4422(22)00083-7.
43. Zerr I, Goebel S, Bunck T, Hermann P. Creutzfeldt-Jakob-Krankheit. DGNeurologie 5, 210–212 (2022). [doi:10.1007/s42451-022-00430-1](https://doi.org/10.1007/s42451-022-00430-1).
44. Zerr I. (2022) Prion 2022 Conference abstracts: pushing the boundaries, Prion, 16:1, 95-253, doi: 10.1080/19336896.2022.2091286.

**Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen**

1. Abdelnaby R, Mohamed KA, ELgenidy A, Sonbol YT, Bedewy MM, Aboutaleb AM, et al., Zschüntzsch J. (2022) Muscle Sonography in Inclusion Body Myositis: A Systematic Review and Meta-Analysis of 944 Measurements. Cells [Internet]. 11(4). <https://www.mdpi.com/2073-4409/11/4/600>.
2. Dias MS, Luo X, Ribas VT, Petrs-Silva H, Koch JC (2022) The Role of Axonal Transport in Glaucoma. INT J MOL SCI 23(7): 1-24, doi: 10.3390/ijms23073935
3. Düking T, Spieth L, Berghoff SA, Piepkorn L, Schmidke AM, Mitkovski M, Kannaiyan N, Hosang L, Scholz P, Shaib AH, Schneider LV, Hesse D, Ruhwedel T, Sun T, Linhoff L, Trevisiol A, Köhler S, Pastor AM, Misgeld T, Sereda M, Hassouna I, Rossner MJ, Odoardi F, Ischebeck T, de Hoz L, Hirrlinger J, Jahn O, Saher G. (2022) Ketogenic diet uncovers differential metabolic plasticity of brain cells. Sci Adv. ;8(37):eabo7639. doi: 10.1126/sciadv.abo7639. Epub 2022 Sep 16. PMID: 36112685; PMCID: PMC9481126.
4. Dullin, C., Svetlove, A., Zschüntzsch, J. et al. Simultaneous assessment of lung morphology and respiratory motion in retrospectively gated in-vivo microCT of free breathing anesthetized mice. Sci Rep 12, 13299 (2022). <https://doi.org/10.1038/s41598-022-17335-4>
5. Fisse AL, Motte J, Grüter T, Kohle F, Kronlage C, Stahl JH, Winter N, Seeliger T, Gingele S, Stascheit F, Hotter B, Klehmet J, Kummer K, Enax-Krumova EK, Sturm D, Skripuletz T, Schmidt J, Yoon MS, Pitarokoili K, Lehmann HC, Grimm A, Mitglieder des Neuritis Netz (2022) [Public health situation of CIDP patients in nine German centers-neuritis network Germany]. NERVENARZT -: 1-7, doi: 10.1007/s00115-022-01377-0
6. Freigang M, Steinacker P, Wurster CD, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Petri S, Koch JC, Rostásy K, Huss A, Tumani H, Winter B, Falkenburger B, Ludolph AC, Otto M, Hermann A, Günther R (2022) Glial fibrillary acidic
7. protein in cerebrospinal fluid of patients with spinal muscular atrophy. ANN CLIN TRANSL NEUR 9(9): 1437, doi: 10.1002/acn3.51645
8. Grimm A, Baum P, Klehmet J, Lehmann HC, Pitarokoili K, Skripuletz T, Schmidt J, Yoon MS, Sommer C (2022) Die neue internationale Leitlinie zur Diagnostik und Behandlung der chronischen inflammatorischen demyelinisierenden Polyradikuloneuropathie (CIDP). DGNeurologie 5: 114-125, doi: https://doi.org/10.1007/s42451-022-00413-2
9. Hell AK, Grages A, Lueders KA, Braunschweig L, Austein F, Lorenz HM, Lippross S, Tsaknakis K. Children with spinal muscular atrophy have reduced vertebral body height, depth and pedicle size in comparison to age-matched healthy controls. World Neurosurgery 2022 Sep; 165:e352-e356
10. Hofmann M, Biller L, Michel U, Bähr M, Koch JC (2022) Cytoskeletal assembly in axonal outgrowth and regeneration analyzed on the nanoscale. SCI REP-UK 12(1): 14387, doi: 10.1038/s41598-022-18562-5
11. Hosseini SSJ, Dudakova A, Kummer K, Zschüntzsch J. SARS-CoV-2-Antikörper-Antwort auf die zweite COVID-19-Impfung bei neuromuskulären Patienten unter immunmodulierender Therapie [SARS-CoV-2 antibody response to the second COVID-19 vaccination in neuromuscular disease patients under immune modulating treatment]. Nervenarzt. 2022 Dec;93(12):1219-1227. German. doi: 10.1007/s00115-022-01363-6. Epub 2022 Aug 23. PMID: 35997783; PMCID: PMC9395911.
12. **Korsten P**, Feist E. [Myositis]. Z Rheumatol. 2022 Oct 13. doi: 10.1007/s00393-022-01278-2.
13. Kutschenko A, Manig A, Mönnich A, Bryl B, Alexander CS, Deutschland M, Hesse S, Liebetanz D (2022) Intramuscular tetanus neurotoxin reverses muscle atrophy: a randomized controlled trial in dogs with spinal cord injury. J CACHEXIA SARCOPENI 13(1): 443, doi: 10.1002/jcsm.12836
14. Lemmer D, Schmidt J, Kummer K, Lemmer B, Wrede A, Seitz C, Balcarek P, Schwarze K, Müller GA, Patschan D, Patschan S (2022) Impairment of muscular endothelial cell regeneration in dermatomyositis. FRONT NEUROL 13: 952699, doi: 10.3389/fneur.2022.952699
15. Lüders K.A., Braunschweig L., Zioła-Frankowska A. Stojek A., Wichmann A., Dihazi G.H., Streit F., Güsewell S.E., Trüe T.C., Lüders S., Schlie J., Tsaknakis K., Lorenz H.M., Frankowski M., Hell A.K. Titanium wear from magnetically controlled growing rods (MCGRs) for the treatment of spinal deformities in children. Sci Rep. 2022 June 25;12(1):10811
16. Maier A, Gaudlitz M, Grehl T, Weyen U, Steinbach R, Grosskreutz J, Rödiger A, Koch JC, Lengenfeld T, Weydt P, Günther R, Wolf J, Baum P, Metelmann M, Dorst J, Ludolph AC, Kettemann D, Norden J, Koc RY, Walter B, Hildebrandt B, Münch C, Meyer T, Spittel S (2022) Use and subjective experience of the impact of motorassisted movement exercisers in people with amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter observational study. SCI REP-UK 12(1): 9657, doi: 10.1038/s41598-022-13761-6
17. Merckx C, Cosemans G, Zschüntzsch J, Raedt R, Schmidt J, De Paepe B, De Bleecker JL. Description of Osmolyte Pathways in Maturing Mdx Mice Reveals Altered Levels of Taurine and Sodium/Myo-Inositol Co-Transporters. Int J Mol Sci. 2022 Mar 17;23(6):3251. doi: 10.3390/ijms23063251. PMID: 35328671; PMCID: PMC8955384.
18. Merckx C, Cosemans G, Zschüntzsch J, Raedt R, Schmidt J, De Paepe B, De Bleecker JL (2022) Description of Osmolyte Pathways in Maturing Mdx Mice Reveals Altered Levels of Taurine and Sodium/Myo-Inositol Co-Transporters. INT J MOL SCI 23(6): 1-15, doi: 10.3390/ijms23063251
19. Meyer S, Kaulfuß S, Zechel S, Kummer K, Seif Amir Hosseini A, Ernst MS, Schmidt J, Pauli S\*, Zschüntzsch J\* (2022) Evidence of Two Novel LAMA2 Variants in a Patient With Muscular Dystrophy: Facing the Challenges of a Certain Diagnosis. Front. Neurol. 13:893605. doi: 10.3389/fneur.2022.893605. \* gleichberechtigte Ko-Letztautorenschaft
20. Meyer T, Spittel S, Grehl T, Weyen U, Steinbach R, Kettemann D, Petri S, Weydt P, Günther R, Baum P, Schlapakow E, Koch JC, Boentert M, Wolf J, Grosskreutz J, Rödiger A, Ilse B, Metelmann M, Norden J, Koc RY, Körtvélyessy P, Riitano A, Walter B, Hildebrandt B, Schaudinn F, Münch C, Maier A (2022) Remote digital assessment of amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale - a multicenter observational study. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener 0: 1-10, doi: 10.1080/21678421.2022.2104649
21. Rademacher JG, Glaubitz S, Zechel S, Oettler M, Tampe B, Schmidt J, Korsten P. [Treatment and outcomes in anti-HMG-CoA reductase- associated immune-mediated necrotising myopathy. Comparative analysis of a single-centre cohort and published data.](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35225222/)
22. Clin Exp Rheumatol. 2022 Feb;40(2):320-328. doi: 10.55563/clinexprheumatol/2ao5ze. Epub 2022 Feb 25.
23. Pawlitzki M, Acar L, Masanneck L, Willison A, Regner-Nelke L, Nelke C, L'hoest H, Marschall U, Schmidt J, Meuth SG, Ruck T (2022) Myositis in Germany: epidemiological insights over 15 years from 2005 to 2019. Neurol Res Pract 4(1): 62, doi: 10.1186/s42466-022-00226-4
24. Schmidt J, Korsten P, Zechel S, Schlüter S. [Introducing the international Myositis Society (iMyoS): a novel multiprofessional society to foster the care, education, and research on myositis.](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35225223/) Clin Exp Rheumatol. 2022 Feb;40(2):210-213. doi: 10.55563/clinexprheumatol/1a7tkf. Epub 2022 Jan 10.
25. Shahriyari, M., Islam, M. R., Sakib, M. S., Rinn, M., Rika, A., Krüger, D., Kaurani, L., Gisa, V., Winterhoff, M., Anandakumar, H., Shomroni, O., Schmidt, M., Salinas, G., Unger, A., Linke, W. A., Zschüntzsch, J., Schmidt, J., Bassel-Duby, R., Olson, E. N., Fischer, A., Zimmermann, W.-H., and Tiburcy, M. (2022) Engineered skeletal muscle recapitulates human muscle development, regeneration and dystrophy, Journal of Cachexia, Sarcopenia and Muscle, doi: <https://doi.org/10.1002/jcsm.13094>
26. Sundaram SM, Doughty LA, Sereda MW (2022) Location matters: hexokinase 1 in glucose metabolism and inflammation. TRENDS ENDOCRIN MET 33(10): 665, doi: 10.1016/j.tem.2022.07.005
27. Svetlove A, Albers J, Hülsmann S, Markus MA, Zschüntzsch J, Alves F, Dullin C. Non-Invasive Optical Motion Tracking Allows Monitoring of Respiratory Dynamics in Dystrophin-Deficient Mice. Cells. 2022 Mar 7;11(5):918. doi: 10.3390/cells11050918. PMID: 35269540; PMCID: PMC8909479.
28. Tsaknakis K, Jäckle KB, Kreuzer J, Lüders K, Lorenz HM, Braunschweig L, Hell AK. Reduced bone mineral densitiy in adolescents with muscular duchenne dystrophy (DMD) and scoliosis. Osteoporos Int. 2022 May 18. doi: 10.1007/s00198-022-06416-9. Online ahead of print. Osteoporos Int. 2022. PMID: 35583603
29. Tsaknakis K, Kreuzer JH, Metzger FL, Jäckle K, Lüders KA, Braunschweig L, Lorenz HM, Hell AK. Reduced volumetric Bone Mineral Density of the spine in adolescent Rett girls and scoliosis. Children (Basel). 2022 Dec 4;9(12):1902. doi: 10.3390/children9121902. PMID: 36553345; PMCID: PMC9777162.
30. Witzel S, Maier A, Steinbach R, Grosskreutz J, Koch JC, Sarikidi A, Petri S, Günther R, Wolf J, Hermann A, Prudlo J, Cordts I, Lingor P, Löscher WN, Kohl Z, Hagenacker T, Ruckes C, Koch B, Spittel S, Günther K, Michels S, Dorst J, Meyer T, Ludolph AC, German Motor Neuron Disease Network (MND-NET) (2022) Safety and Effectiveness of Long-term Intravenous Administration of Edaravone for Treatment of Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis. JAMA NEUROL 79(2): 121, doi: 10.1001/jamaneurol.2021.4893
31. Zanframundo G, Faghihi-Kashani S, Scirè CA, Bonella F, Corte TJ, Doyle TJ, Fiorentino D, Gonzalez-Gay MA, Hudson M, Kuwana M, Lundberg IE, Mammen A, McHugh N, Miller FW, Monteccucco C, Oddis CV, Rojas-Serrano J, Schmidt J, Selva-O'Callaghan A, Werth VP, Sakellariou G, Aggarwal R, Cavagna L (2022) Defining anti-synthetase syndrome: a systematic literature review. CLIN EXP RHEUMATOL 40(2): 309, doi:10.55563/clinexprheumatol/8xj0b9
32. Zeng R, Glaubitz S, Schmidt J (2022) Antibody Therapies in Autoimmune Inflammatory Myopathies: Promising Treatment Options. Neurotherapeutics 19(3): 911, doi: 10.1007/s13311-022-01220-z
33. Zschüntzsch J, Meyer S, Shahriyari M, Kummer K, Schmidt M, Kummer S, Tiburcy M (2022): The Evolution of Complex Muscle Cell in Vitro Models to Study Pathomechanisms and Drug Development of Neuromuscular Disease. Cells 11, 1233. ttps://doi.org/10.3390/cells11071233

**Zentrum für progeroide Erkrankungen**

1. Gönenc II, Elcioglu NH, Martinez Grijalva C, Aras S, Großmann N, Praulich I, Altmüller J, Kaulfuß S, Li Y, Nürnberg P, Burfeind P, Yigit G, Wollnik B. Phenotypic spectrum of BLM- and RMI1-related Bloom syndrome. Clin Genet. 2022;101(5-6):559-564. doi:10.1111/cge.14125
2. Gönenc II, Wolff A, Schmidt J, Zibat A, Müller C, Cyganek L, Argyriou L, Räschle M, Yigit G, Wollnik B. Single-cell transcription profiles in Bloom syndrome patients link BLM deficiency with altered condensin complex expression signatures. Hum Mol Genet. 2022;31(13):2185-2193. doi:10.1093/hmg/ddab373
3. Kornak U, Saha N, Keren B, Neumann A, Taylor Tavares AL, Piard J, Kopp J, Rodrigues Alves JG, Rodríguez de Los Santos M, El Choubassi N, Ehmke N, Jäger M, Spielmann M, Pantel JT, Lejeune E, Fauler B, Mielke T, Hecht J, Meierhofer D, Strom TM, Laugel V, Brice A, Mundlos S, Bertoli-Avella A, Bauer P, Heyd F, Boute O, Dupont J, Depienne C, Van Maldergem L, Fischer-Zirnsak B. Alternative splicing of BUD13 determines the severity of a developmental disorder with lipodystrophy and progeroid features. Genet Med. 2022 Sep;24(9):1927-1940. doi: 10.1016/j.gim.2022.05.004.
4. Shomroni O, Sitte M, Schmidt J, Parbin S, Ludewig F, Yigit G, Zelarayan LC, Streckfuss-Bömeke K, Wollnik B, Salinas G. A novel single-cell RNA-sequencing approach and its applicability connecting genotype to phenotype in ageing disease. Sci Rep. 2022;12(1):4091. doi:10.1038/s41598-022-07874-1

**Zentrum für seltene Skeletterkrankungen**

1. ? Welters A, Tittel SR, Reinehr T, Weghuber D, Wiegand S, Karges W, Freiberg C, Meissner T, Schloot NC, Holl RW. Clinical characteristics and cardiovascular risk profile in children and adolescents with latent autoimmune diabetes: Results from the German/Austrian prospective diabetes follow-up registry. Pediatr Diabetes. 2022 Dec;23(8):1602-1612. doi: 10.1111/pedi.13450
2. Bollerslev J, Rejnmark L, Zahn A, Heck A, Appelman-Dijkstra NM, Cardoso L, Hannan FM, Cetani F, Sikjær T, Formenti AM, Björnsdottir S, Schalin-Jantti C, Belaya Z, Gibb FW, Lapauw B, Amrein K, Wicke C, Grasemann C, Krebs M, Ryhänen EM, Makay O, Minisola S, Gaujoux S, Bertocchio JP, Hassan-Smith ZK, Linglart A, Winter EM, Kollmann M, Zmierczak HG, Tsourdi E, Pilz S, Siggelkow H, Gittoes NJ, Marcocci C, Kamenicky P; 2021 PARAT Working Group. European Expert Consensus on Practical Management of Specific Aspects of Parathyroid Disorders in Adults and in Pregnancy: Recommendations of the ESE Educational Program of Parathyroid Disorders. Eur J Endocrinol. 2022 Jan 13;186(2):R33-R63. doi: 10.1530/EJE-21-1044.
3. Aljuraibah F, Bacchetta J, Brandi ML, Florenzano P, Javaid MK, Mäkitie O, Raimann A, Rodriguez M, Siggelkow H, Tiosano D, Vervloet M, Wagner CA. An Expert Perspective on Phosphate Dysregulation With a Focus on Chronic Hypophosphatemia. J Bone Miner Res. 2022 Jan;37(1):12-20. doi: 10.1002/jbmr.4486.
4. Stamm B, Blaschke M, Wilken L, Wilde D, Heppner C, Leha A, Herrmann-Lingen C, Siggelkow H. The Influence of Conventional Treatment on Symptoms and Complaints in Patients With Chronic Postsurgical Hypoparathyroidism. JBMR Plus. 2022 Feb 1;6(2):e10586. doi: 10.1002/jbm4.10586
5. Khan AA, Guyatt G, Ali DS, Bilezikian JP, Collins MT, Dandurand K, Mannstadt M, Murphy D, M'Hiri I, Rubin MR, Sanders R, Shrayyef M, Siggelkow H, Tabacco G, Tay YD, Van Uum S, Vokes T, Winer KK, Yao L, Rejnmark L. Management of Hypoparathyroidism. J Bone Miner Res. 2022 Dec;37(12):2663-2677. doi: 10.1002/jbmr.4716
6. Tsaknakis K, Kreuzer JH, Metzger FL, Jäckle K, Lüders KA, Braunschweig L, Lorenz HM, Hell AK. Reduced Volumetric Bone Mineral Density of the Spine in Adolescent Rett Girls with Scoliosis. Children (Basel). 2022 Dec 4;9(12):1902. doi: 10.3390/children9121902.
7. Lüders KA, Braunschweig L, Zioła-Frankowska A, Stojek A, Jakkielska D, Wichmann A, Dihazi GH, Streit F, Güsewell SE, Trüe TC, Lüders S, Schlie J, Tsaknakis K, Lorenz HM, Frankowski M, Hell AK. Titanium wear from magnetically controlled growing rods (MCGRs) for the treatment of spinal deformities in children. Sci Rep. 2022 Jun 25;12(1):10811. doi: 10.1038/s41598-022-15057-1.
8. Jäckle K, Lippross S, Michel TE, Kowallick JT, Dullin C, Lüders KA, Lorenz HM, Tsaknakis K, Hell AK. A Preclinical Pilot Study on the Effects of Thermal Ablation on Lamb Growth Plates. Children (Basel). 2022 Jun 12;9(6):878. doi: 10.3390/children9060878.
9. Hell AK, Grages A, Braunschweig L, Lueders KA, Austein F, Lorenz HM, Lippross S, Tsaknakis K. Children with Spinal Muscular Atrophy Have Reduced Vertebral Body Height and Depth and Pedicle Size in Comparison to Age-Matched Healthy Controls. World Neurosurg. 2022 Sep;165:e352-e356. doi: 10.1016/j.wneu.2022.06.054.
10. Tsaknakis K, Jäckle K, Lüders KA, Lorenz HM, Braunschweig L, Hell AK. Reduced bone mineral density in adolescents with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) and scoliosis. Osteoporos Int. 2022 Sep;33(9):2011-2018. doi: 10.1007/s00198-022-06416-9.
11. Boschann F, Cogulu MÖ, Pehlivan D, Balachandran S, Vallecillo-Garcia P, Grochowski CM, Hansmeier NR, Coban Akdemir ZH, Prada-Medina CA, Aykut A, Fischer-Zirnsak B, Badura S, Durmaz B, Ozkinay F, Hägerling R, Posey JE, Stricker S, Gillessen-Kaesbach G, Spielmann M, Horn D, Brockmann K, Lupski JR, Kornak U, Schmidt J. Biallelic variants in ADAMTS15 cause a novel form of distal arthrogryposis. Genet Med. 2022 Oct;24(10):2187-2193. doi: 10.1016/j.gim.2022.07.012.
12. Costantini A, Mäkitie RE, Hartmann MA, Fratzl-Zelman N, Zillikens MC, Kornak U, Søe K, Mäkitie O. Early-Onset Osteoporosis: Rare Monogenic Forms Elucidate the Complexity of Disease Pathogenesis Beyond Type I Collagen. J Bone Miner Res. 2022 Sep;37(9):1623-1641. doi: 10.1002/jbmr.4668.
13. Stürznickel J, Heider F, Delsmann A, Gödel M, Grünhagen J, Huber TB, Kornak U, Amling M, Oheim R. Clinical Spectrum of Hereditary Hypophosphatemic Rickets With Hypercalciuria (HHRH). J Bone Miner Res. 2022 Aug;37(8):1580-1591. doi: 10.1002/jbmr.4630.
14. Oheim R, Tsourdi E, Seefried L, Beller G, Schubach M, Vettorazzi E, Stürznickel J, Rolvien T, Ehmke N, Delsmann A, Genest F, Krüger U, Zemojtel T, Barvencik F, Schinke T, Jakob F, Hofbauer LC, Mundlos S, Kornak U. Genetic Diagnostics in Routine Osteological Assessment of Adult Low Bone Mass Disorders. J Clin Endocrinol Metab. 2022 Jun 16;107(7):e3048-e3057. doi: 10.1210/clinem/dgac147.
15. Sobacchi C, Villa A, Schulz A, Kornak U. CLCN7-Related Osteopetrosis. 2007 Feb 12 [updated 2022 Jan 20]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2023.

**Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen**

1. Grohmann-Held K, Burgard P, Baerwald CGO, Beblo S, Vom Dahl S, Das A, Dokoupil K, Fleissner S, Freisinger P, Heddrich-Ellerbrok M, Jung A, Korpel V, Krämer J, Lier D, Maier EM, Meyer U, Mühlhausen C, Newger M, Och U, Plöckinger U, Rosenbaum-Fabian S, Rutsch F, Santer R, Schick P, Schwarz M, Spiekerkötter U, Strittmatter U, Thiele AG, Ziagaki A, Mütze U, Gleich F, Garbade SF, Kölker S. Impact of pregnancy planning and preconceptual dietary training on metabolic control and offspring's outcome in phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis* 2022 45(6):1070-1081. doi: 10.1002/jimd.12544. PMID: 36054426
2. Kollmeier JM, Gürbüz-Reiss L, Sahoo P, Badura S, Ellebracht B, Keck M, Gärtner J, Ludwig HC, Frahm J, Dreha-Kulaczewski S. Deep breathing couples CSF and venous flow dynamics. *Sci Rep* 2022 12(1):2568. doi: 10.1038/s41598-022-06361-x. PMID: 35173200
3. Luebben AV, Bender D, Becker S, Crowther LM, Erven I, Hofmann K, Söding J, Klemp H, Bellotti C, Stäuble A, Qiu T, Kathayat RS, Dickinson BC, Gärtner J, Sheldrick GM, Krätzner R, Steinfeld R. Cln5 represents a new type of cysteine-based *S*-depalmitoylase linked to neurodegeneration. *Sci Adv*. 2022 8(15):eabj8633. doi: 10.1126/sciadv.abj8633. PMID: 35427157
4. Marten LM, Wanes D, Stellbrinck T, Santer R, Naim HY. Hypomorphic variants of lactase-phlorizin hydrolase in congenital lactase deficiency are trafficking incompetent and functionally inactive. *Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis*. 2022 1868(4):166338. doi: 10.1016/j.bbadis.2022.166338. PMID: 35007711.
5. Musante L, Faletra F, Meier K, Tomoum H, Najarzadeh Torbati P, Blair E, North S, Gärtner J, Diegmann S, Beiraghi Toosi M, Ashrafzadeh F, Ghayoor Karimiani E, Murphy D, Murru FM, Zanus C, Magnolato A, La Bianca M, Feresin A, Girotto G, Gasparini P, Costa P, Carrozzi M. TTC5 syndrome: Clinical and molecular spectrum of a severe and recognizable condition. *Am J Med Genet A*. 2022 188(9):2652-2665. doi: 10.1002/ajmg.a.62852. PMID: 35670379
6. Wong KM, Jepsen WM, Efthymiou S, Salpietro V, Sanchez-Castillo M, Yip J, Kriouile Y, Diegmann S, Dreha-Kulaczewski S, Altmüller J, Thiele H, Nürnberg P, Toosi MB, Akhondian J, Ghayoor Karimiani E, Hummel-Abmeier H, Huppke B, Houlden H, Gärtner J, Maroofian R, Huppke P. Mutations in TAF8 cause a neurodegenerative disorder. *Brain*. 2022 145(9):3022-3034. doi: 10.1093/brain/awac154. PMID: 35759269

**Zentrum für seltene Tumorerkrankungen**

**Ausgewählte Publikationen 2022**

1. Alaggio R, Amador C, Anagnostopoulos I, Attygalle AD, Araujo IBO, Berti E, Bhagat G, Borges AM, Boyer D, Calaminici M, Chadburn A, Chan JKC, Cheuk W, Chng WJ, Choi JK, Chuang SS, Coupland SE, Czader M, Dave SS, de Jong D, Du MQ, Elenitoba-Johnson KS, Ferry J, Geyer J, Gratzinger D, Guitart J, Gujral S, Harris M, Harrison CJ, Hartmann S, Hochhaus A, Jansen PM, Karube K, Kempf W, Khoury J, Kimura H, Klapper W, Kovach AE, Kumar S, Lazar AJ, Lazzi S, Leoncini L, Leung N, Leventaki V, Li XQ, Lim MS, Liu WP, Louissaint A Jr, Marcogliese A, Medeiros LJ, Michal M, Miranda RN, Mitteldorf C, Montes-Moreno S, Morice W, Nardi V, Naresh KN, Natkunam Y, Ng SB, Oschlies I, Ott G, Parrens M, Pulitzer M, Rajkumar SV, Rawstron AC, Rech K, Rosenwald A, Said J, Sarkozy C, Sayed S, Saygin C, Schuh A, Sewell W, Siebert R, Sohani AR, Tooze R, Traverse-Glehen A, Vega F, Vergier B, Wechalekar AD, Wood B, Xerri L, Xiao W. The 5th edition of the World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours: Lymphoid Neoplasms. Leukemia. 2022 Jul;36(7):1720-1748. doi: 10.1038/s41375-022-01620-2.
2. Dippel E, Assaf C, Becker JC, von Bergwelt-Baildon M, Bernreiter S, Cozzio A, Eich HT, Elsayad K, Follmann M, Grabbe S, Hillen U, Klapper W, Klemke CD, Loquai C, Meiss F, Mitteldorf C, Wehkamp U, Nashan D, Nicolay JP, Oschlies I, Schlaak M, Stranzenbach R, Moritz R, Stoll C, Vag T, Weichenthal M, Wobser M, Stadler R. S2k-Leitlinie - Kutane Lymphome (ICD10 C82-C86): Update 2021. J Dtsch Dermatol Ges. 2022 Apr;20(4):537-555. doi: 10.1111/ddg.14706\_g.
3. Julius K, Kromer C, Schnabel V, Vlahova L, Kitz J, Schön MP, Sahlmann CO, Kretschmer L. Ansprechen eines metastasierten akrolentiginösen Melanoms mit Exon-11-BRAF-G469A-Mutation auf BRAF/MEK-Inhibition. J Dtsch Dermatol Ges. 2022 Apr;20(4):527-529. doi: 10.1111/ddg.14737\_g.
4. Koch EAT, Petzold A, Wessely A, Dippel E, Gesierich A, Gutzmer R, Hassel JC, Haferkamp S, Kähler KC, Knorr H, Kreuzberg N, Leiter U, Loquai C, Meier F, Meissner M, Mohr P, Pföhler C, Rahimi F, Schadendorf D, Schell B, Schlaak M, Terheyden P, Thoms KM, Schuler-Thurner B, Ugurel S, Ulrich J, Utikal J, Weichenthal M, Ziller F, Berking C, Heppt MV. Immune Checkpoint Blockade for Metastatic Uveal Melanoma: Re-Induction following Resistance or Toxicity. Cancers (Basel). 2022 Jan 20;14(3):518. doi: 10.3390/cancers14030518.
5. Liu Y, Banka S, Huang Y, Hardman-Smart J, Pye D, Torrelo A, Beaman GM, Kazanietz MG, Baker MJ, Ferrazzano C, Shi C, Orozco G, Eyre S, van Geel M, Bygum A, Fischer J, Miedzybrodzka Z, Abuzahra F, Rübben A, Cuvertino S, Ellingford JM, Smith MJ, Evans DG, Weppner-Parren LJMT, van Steensel MAM, Chaudhary IH, Mangham DC, Lear JT, Paus R, Frank J, Newman WG, Zhang X. Germline intergenic duplications at Xq26.1 underlie Bazex-Dupré-Christol basal cell carcinoma susceptibility syndrome. Br J Dermatol. 2022 Dec;187(6):948-961. doi: 10.1111/bjd.21842.
6. Mitteldorf C, Kampa F, Ströbel P, Schön MP, Kempf W. Intraindividual variability of CD30 expression in mycosis fungoides -implications for diagnostic evaluation and therapy. Histopathology. 2022 Jul;81(1):55-64. doi: 10.1111/his.14660.
7. Bösch F, Ghadimi M. Editorial. Zentralbl Chir. 2022 Jun;147(3):242-243. German. doi: 10.1055/a-1806-7258.
8. Bösch F, Ghadimi M, Angele MK. Personalisierte Resektionsverfahren bei neuroendokrinen Neoplasien des Pankreas [Personalised Surgical Therapy for Neuroendocrine Neoplasia of the Pancreas]. Zentralbl Chir. 2022 Jun;147(3):264-269. German. doi: 10.1055/a-1823-1275.
9. Krebs N, Klein L, Wegwitz F, Espinet E, Maurer HC, Tu M, Penz F, Küffer S, Xu X, Bohnenberger H, Cameron S, Brunner M, Neesse A, Kishore U, Hessmann E, Trumpp A, Ströbel P, Brekken RA, Ellenrieder V, Singh SK. Axon guidance receptor ROBO3 modulates subtype identity and prognosis via AXL-associated inflammatory network in pancreatic cancer. JCI Insight. 2022 Aug 22;7(16):e154475. doi: 10.1172/jci.insight.154475.
10. Braulke F, Zettl F, Ziepert M, Viardot A, Kahl C, Prange-Krex G, Korfel A, Dreyling M, Bott A, Wedding U, Reichert D, de Wit M, Hartmann F, Poeschel V, Schmitz N, Witzens-Harig M, Klapper W, Rosenwald A, Wulf G, Altmann B, Trümper L. First-line Treatment With Bendamustine and Rituximab for Old and Frail Patients With Aggressive Lymphoma: Results of the B-R-ENDA Trial. Hemasphere. 2022 Dec 1;6(12):e808. doi: 10.1097/HS9.0000000000000808.
11. Braulke F, Schweighöfer A, Schanz J, Shirneshan K, Ganster C, Pollock-Kopp B, Leha A, Haase D. Cytogenetic peripheral blood monitoring in azacitidine treated patients with high-risk MDS/sAML: A monocentric real-world experience. Leuk Res. 2023 Jan;124:106996. doi: 10.1016/j.leukres.2022.106996.
12. Schneeweis C, Diersch S, Hassan Z, Krauß L, Schneider C, Lucarelli D, Falcomatà C, Steiger K, Öllinger R, Krämer OH, Arlt A, Grade M, Schmidt-Supprian M, Hessmann E, Wirth M, Rad R, Reichert M, Saur D, Schneider G. AP1/Fra1 confers resistance to MAPK cascade inhibition in pancreatic cancer. Cell Mol Life Sci. 2022 Dec 19;80(1):12. doi: 10.1007/s00018-022-04638-y.
13. Flebbe H, Spitzner M, Marquet PE, Gaedcke J, Ghadimi BM, Rieken S, Schneider G, Koenig AO, Grade M. Targeting STAT3 Signaling Facilitates Responsiveness of Pancreatic Cancer Cells to Chemoradiotherapy. Cancers (Basel). 2022 Mar 3;14(5):1301. doi: 10.3390/cancers14051301.
14. Bremer SCB, Bittner G, Elakad O, Dinter H, Gaedcke J, König AO, Amanzada A, Ellenrieder V, Freiherr von Hammerstein-Equord A, Ströbel P, Bohnenberger H. Enhancer of Zeste Homolog 2 (EZH2) Is a Marker of High-Grade Neuroendocrine Neoplasia in Gastroenteropancreatic and Pulmonary Tract and Predicts Poor Prognosis. Cancers (Basel). 2022 Jun 8;14(12):2828. doi: 10.3390/cancers14122828.
15. Haupt LP, Rebs S, Maurer W, Hübscher D, Tiburcy M, Pabel S, Maus A, Köhne S, Tappu R, Haas J, Li Y, Sasse A, Santos CCX, Dressel R, Wojnowski L, Bunt G, Möbius W, Shah AM, Meder B, Wollnik B, Sossalla S, Hasenfuss G, Streckfuss-Bömeke K. Doxorubicin induces cardiotoxicity in a pluripotent stem cell model of aggressive B cell lymphoma cancer patients. Basic Res Cardiol. 2022 Mar 8;117(1):13. doi: 10.1007/s00395-022-00918-7.
16. Krebs N, Klein L, Wegwitz F, Espinet E, Maurer HC, Tu M, Penz F, Küffer S, Xu X, Bohnenberger H, Cameron S, Brunner M, Neesse A, Kishore U, Hessmann E, Trumpp A, Ströbel P, Brekken RA, Ellenrieder V, Singh SK. Axon guidance receptor ROBO3 modulates subtype identity and prognosis via AXL-associated inflammatory network in pancreatic cancer. JCI Insight. 2022 Aug 22;7(16):e154475. doi: 10.1172/jci.insight.154475.
17. Latif MU, Schmidt GE, Mercan S, Rahman R, Gibhardt CS, Stejerean-Todoran I, Reutlinger K, Hessmann E, Singh SK, Moeed A, Rehman A, Butt UJ, Bohnenberger H, Stroebel P, Bremer SC, Neesse A, Bogeski I, Ellenrieder V. NFATc1 signaling drives chronic ER stress responses to promote NAFLD progression. Gut. 2022 Dec;71(12):2561-2573. doi: 10.1136/gutjnl-2021-325013.
18. Melzer MK, Breunig M, Arnold F, Wezel F, Azoitei A, Roger E, Krüger J, Merkle J, Schütte L, Resheq Y, Hänle M, Zehe V, Zengerling F, Azoitei N, Klein L, Penz F, Singh SK, Seufferlein T, Hohwieler M, Bolenz C, Günes C, Gout J, Kleger A. Organoids at the PUB: The Porcine Urinary Bladder Serves as a Pancreatic Niche for Advanced Cancer Modeling. Adv Healthc Mater. 2022 Jun;11(11):e2102345. doi: 10.1002/adhm.202102345.
19. Versemann L, Patil S, Steuber B, Zhang Z, Kopp W, Krawczyk HE, Kaulfuß S, Wollnik B, Ströbel P, Neesse A, Singh SK, Ellenrieder V, Hessmann E. TP53-Status-Dependent Oncogenic EZH2 Activity in Pancreatic Cancer. Cancers (Basel). 2022 Jul 15;14(14):3451. doi: 10.3390/cancers14143451.
20. Falcomatà C, Bärthel S, Widholz SA, Schneeweis C, Montero JJ, Toska A, Mir J, Kaltenbacher T, Heetmeyer J, Swietlik JJ, Cheng JY, Teodorescu B, Reichert O, Schmitt C, Grabichler K, Coluccio A, Boniolo F, Veltkamp C, Zukowska M, Vargas AA, Paik WH, Jesinghaus M, Steiger K, Maresch R, Öllinger R, Ammon T, Baranov O, Robles MS, Rechenberger J, Kuster B, Meissner F, Reichert M, Flossdorf M, Rad R, Schmidt-Supprian M, Schneider G, Saur D. Selective multi-kinase inhibition sensitizes mesenchymal pancreatic cancer to immune checkpoint blockade by remodeling the tumor microenvironment. Nat Cancer. 2022 Mar;3(3):318-336. doi: 10.1038/s43018-021-00326-1.
21. Doffo J, Bamopoulos SA, Köse H, Orben F, Zang C, Pons M, den Dekker AT, Brouwer RWW, Baluapuri A, Habringer S, Reichert M, Illendula A, Krämer OH, Schick M, Wolf E, van IJcken WFJ, Esposito I, Keller U, Schneider G, Wirth M. NOXA expression drives synthetic lethality to RUNX1 inhibition in pancreatic cancer. Proc Natl Acad Sci U S A. 2022 Mar 1;119(9):e2105691119. doi: 10.1073/pnas.2105691119.
22. Krauß L, Urban BC, Hastreiter S, Schneider C, Wenzel P, Hassan Z, Wirth M, Lankes K, Terrasi A, Klement C, Cernilogar FM, Öllinger R, de Andrade Krätzig N, Engleitner T, Schmid RM, Steiger K, Rad R, Krämer OH, Reichert M, Schotta G, Saur D, Schneider G. HDAC2 Facilitates Pancreatic Cancer Metastasis. Cancer Res. 2022 Feb 15;82(4):695-707. doi: 10.1158/0008-5472.CAN-20-3209.
23. Peschke K, Jakubowsky H, Schäfer A, Maurer C, Lange S, Orben F, Bernad R, Harder FN, Eiber M, Öllinger R, Steiger K, Schlitter M, Weichert W, Mayr U, Phillip V, Schlag C, Schmid RM, Braren RF, Kong B, Demir IE, Friess H, Rad R, Saur D, Schneider G, Reichert M. Identification of treatment-induced vulnerabilities in pancreatic cancer patients using functional model systems. EMBO Mol Med. 2022 Apr 7;14(4):e14876. doi: 10.15252/emmm.202114876.
24. Schneeweis C, Hassan Z, Ascherl K, Wirth M, Koutsouli S, Orben F, Krauß L, Schneider C, Öllinger R, Krämer OH, Rad R, Reichert M, Robles MS, Saur D, Schneider G. Indirect targeting of MYC sensitizes pancreatic cancer cells to mechanistic target of rapamycin (mTOR) inhibition. Cancer Commun (Lond). 2022 Apr;42(4):360-364. doi: 10.1002/cac2.12280.
25. Erlmeier F, Bruecher B, Stöhr C, Herrmann E, Polifka I, Agaimy A, Trojan L, Ströbel P, Becker F, Wülfing C, Barth P, Stöckle M, Staehler M, Stief C, Haferkamp A, Hohenfellner M, Macher-Göppinger S, Wullich B, Noldus J, Brenner W, Roos FC, Walter B, Otto W, Burger M, Schrader AJ, Hartmann A, Mondorf Y, Ivanyi P, Mikuteit M, Steffens S; German Network Of Kidney Cancer. cMET: a prognostic marker in papillary renal cell carcinoma? Hum Pathol. 2022 Mar;121:1-10. doi: 10.1016/j.humpath.2021.12.007.
26. Gayer FA, Fichtner A, Legler TJ, Reichardt HM. A Coculture Model Mimicking the Tumor Microenvironment Unveils Mutual Interactions between Immune Cell Subtypes and the Human Seminoma Cell Line TCam-2. Cells. 2022 Mar 4;11(5):885. doi: 10.3390/cells11050885.
27. Grünwald V, Hilser T, Meiler J, Goebell PJ, Ivanyi P, Strauss A, Hartmann A, Bedke J, Bergmann L. A Prospectivly Randomized Phase-II Trial of Axitinib versus Everolimus as Second-Line Therapy in Metastatic Renal Cell Carcinoma (BERAT Study). Oncol Res Treat. 2022;45(5):272-280. doi: 10.1159/000522043.
28. Hoeh B, Schmucker P, Klümper N, Hahn O, Zeuschner P, Banek S, Karakiewicz PI, Ellinger J, Heinzelbecker J, Hölzel M, Strauß A, Zengerling F, Mattigk A, Kalogirou C. Comparison of First-Line Anti-PD-1-Based Combination Therapies in Metastatic Renal-Cell Carcinoma: Real-World Experiences from a Retrospective, Multi-Institutional Cohort. Urol Int. 2022;106(11):1150-1157. doi: 10.1159/000521661.
29. Mikuteit M, Zschäbitz S, Stöhr C, Herrmann E, Polifka I, Agaimy A, Trojan L, Ströbel P, Becker F, Wülfing C, Barth P, Stöckle M, Staehler M, Stief C, Haferkamp A, Hohenfellner M, Macher-Göppinger S, Wullich B, Noldus J, Brenner W, Roos FC, Walter B, Otto W, Burger M, Schrader AJ, Hartmann A, Steffens S, Erlmeier F. The prognostic impact of Claudin 6 in papillary renal cell carcinoma. Pathol Res Pract. 2022 Mar;231:153802. doi: 10.1016/j.prp.2022.153802.
30. Peterziel H, Jamaladdin N, ElHarouni D, Gerloff XF, Herter S, Fiesel P, Berker Y, Blattner-Johnson M, Schramm K, Jones BC, Reuss D, Turunen L, Friedenauer A, Holland-Letz T, Sill M, Weiser L, Previti C, Balasubramanian G, Gerber NU, Gojo J, Hutter C, Øra I, Lohi O, Kattamis A, de Wilde B, Westermann F, Tippelt S, Graf N, Nathrath M, Sparber-Sauer M, Sehested A, Kramm CM, Dirksen U, Kallioniemi O, Pfister SM, van Tilburg CM, Jones DTW, Saarela J, Pietiäinen V, Jäger N, Schlesner M, Kopp-Schneider A, Oppermann S, Milde T, Witt O, Oehme I. Drug sensitivity profiling of 3D tumor tissue cultures in the pediatric precision oncology program INFORM. NPJ Precis Oncol. 2022 Dec 27;6(1):94. doi: 10.1038/s41698-022-00335-y.
31. Benesch M, Perwein T, Apfaltrer G, Langer T, Neumann A, Brecht IB, Schuhmann MU, Cario H, Frühwald MC, Vollert K, van Buiren M, Deng MY, Seitz A, Haberler C, Mynarek M, Kramm C, Sahm F, Robe PA, Dankbaar JW, Hoff KV, Warmuth-Metz M, Bison B. MR Imaging and Clinical Characteristics of Diffuse Glioneuronal Tumor with Oligodendroglioma-like Features and Nuclear Clusters. AJNR Am J Neuroradiol. 2022 Oct;43(10):1523-1529. doi: 10.3174/ajnr.A7647.
32. Iannó MF, Biassoni V, Schiavello E, Carenzo A, Boschetti L, Gandola L, Diletto B, Marchesi E, Vegetti C, Molla A, Kramm CM, van Vuurden DG, Gasparini P, Gianno F, Giangaspero F, Modena P, Bison B, Anichini A, Vennarini S, Pignoli E, Massimino M, De Cecco L. A microRNA Prognostic Signature in Patients with Diffuse Intrinsic Pontine Gliomas through Non-Invasive Liquid Biopsy. Cancers (Basel). 2022 Sep 2;14(17):4307. doi: 10.3390/cancers14174307.
33. Chavaz L, Janssens GO, Bolle S, Mandeville H, Ramos-Albiac M, Van Beek K, Benghiat H, Hoeben B, Morales La Madrid A, Seidel C, Kortmann RD, Hargrave D, Gandola L, Pecori E, van Vuurden DG, Biassoni V, Massimino M, Kramm CM, von Bueren AO. Neurological Symptom Improvement After Re-Irradiation in Patients With Diffuse Intrinsic Pontine Glioma: A Retrospective Analysis of the SIOP-E-HGG/DIPG Project. Front Oncol. 2022 Jun 22;12:926196. doi: 10.3389/fonc.2022.926196.
34. Hasselblatt M, Thomas C, Federico A, Nemes K, Johann PD, Bison B, Bens S, Dahlum S, Kordes U, Redlich A, Lessel L, Pajtler KW, Mawrin C, Schüller U, Nolte K, Kramm CM, Hinz F, Sahm F, Giannini C, Penkert J, Kratz CP, Pfister SM, Siebert R, Paulus W, Kool M, Frühwald MC. SMARCB1-deficient and SMARCA4-deficient Malignant Brain Tumors With Complex Copy Number Alterations and TP53 Mutations May Represent the First Clinical Manifestation of Li-Fraumeni Syndrome. Am J Surg Pathol. 2022 Sep 1;46(9):1277-1283. doi: 10.1097/PAS.0000000000001905.
35. Hohm A, Karremann M, Gielen GH, Pietsch T, Warmuth-Metz M, Vandergrift LA, Bison B, Stock A, Hoffmann M, Pham M, Kramm CM, Nowak J. Magnetic Resonance Imaging Characteristics of Molecular Subgroups in Pediatric H3 K27M Mutant Diffuse Midline Glioma. Clin Neuroradiol. 2022 Mar;32(1):249-258. doi: 10.1007/s00062-021-01120-3.
36. Akkari YMN, Baughn LB, Dubuc AM, Smith AC, Mallo M, Dal Cin P, Diez Campelo M, Gallego MS, Granada Font I, Haase DT, Schlegelberger B, Slavutsky I, Mecucci C, Levine RL, Hasserjian RP, Solé F, Levy B, Xu X. Guiding the global evolution of cytogenetic testing for hematologic malignancies. Blood. 2022 Apr 14;139(15):2273-2284. doi: 10.1182/blood.2021014309.
37. Bastian L, Hartmann AM, Beder T, Hänzelmann S, Kässens J, Bultmann M, Hoeppner MP, Franzenburg S, Wittig M, Franke A, Nagel I, Spielmann M, Reimer N, Busch H, Schwartz S, Steffen B, Viardot A, Döhner K, Kondakci M, Wulf G, Wendelin K, Renzelmann A, Kiani A, Trautmann H, Neumann M, Gökbuget N, Brüggemann M, Baldus CD. UBTF::ATXN7L3 gene fusion defines novel B cell precursor ALL subtype with CDX2 expression and need for intensified treatment. Leukemia. 2022 Jun;36(6):1676-1680. doi: 10.1038/s41375-022-01557-6.
38. Beelen DW, Stelljes M, Reményi P, Wagner-Drouet EM, Dreger P, Bethge W, Ciceri F, Stölzel F, Junghanß C, Labussiere-Wallet H, Schaefer-Eckart K, Grigoleit GU, Scheid C, Patriarca F, Rambaldi A, Niederwieser D, Hilgendorf I, Russo D, Socié G, Holler E, Glass B, Casper J, Wulf G, Basara N, Bieniaszewska M, Stuhler G, Verbeek M, La Rocca U, Finke J, Benedetti F, Pichlmeier U, Klein A, Baumgart J, Markiewicz M. Treosulfan compared with reduced-intensity busulfan improves allogeneic hematopoietic cell transplantation outcomes of older acute myeloid leukemia and myelodysplastic syndrome patients: Final analysis of a prospective randomized trial. Am J Hematol. 2022 Aug;97(8):1023-1034. doi: 10.1002/ajh.26620.
39. Bethge WA, Martus P, Schmitt M, Holtick U, Subklewe M, von Tresckow B, Ayuk F, Wagner-Drouet EM, Wulf GG, Marks R, Penack O, Schnetzke U, Koenecke C, von Bonin M, Stelljes M, Glass B, Baldus CD, Vucinic V, Mougiakakos D, Topp M, Fante MA, Schroers R, Bayir L, Borchmann P, Buecklein V, Hasenkamp J, Hanoun C, Thomas S, Beelen DW, Lengerke C, Kroeger N, Dreger P. GLA/DRST real-world outcome analysis of CAR T-cell therapies for large B-cell lymphoma in Germany. Blood. 2022 Jul 28;140(4):349-358. doi: 10.1182/blood.2021015209.
40. Dreyling M, André M, Gökbuget N, Tilly H, Jerkeman M, Gribben J, Ferreri A, Morel P, Stilgenbauer S, Fox C, Maria Ribera J, Zweegman S, Aurer I, Bödör C, Burkhardt B, Buske C, Dollores Caballero M, Campo E, Chapuy B, Davies A, de Leval L, Doorduijn J, Federico M, Gaulard P, Gay F, Ghia P, Grønbæk K, Goldschmidt H, Kersten MJ, Kiesewetter B, Landman-Parker J, Le Gouill S, Lenz G, Leppä S, Lopez-Guillermo A, Macintyre E, Mantega MVM, Moreau P, Moreno C, Nadel B, Okosun J, Owen R, Pospisilova S, Pott C, Robak T, Spina M, Stamatopoulos K, Stary J, Tarte K, Tedeschi A, Thieblemont C, Trappe RU, Trümper LH, Salles G. The EHA Research Roadmap: Malignant Lymphoid Diseases. Hemasphere. 2022 May 19;6(6):e726. doi: 10.1097/HS9.0000000000000726.
41. Hernández-Verdin I, Kirasic E, Wienand K, Mokhtari K, Eimer S, Loiseau H, Rousseau A, Paillassa J, Ahle G, Lerintiu F, Uro-Coste E, Oberic L, Figarella-Branger D, Chinot O, Gauchotte G, Taillandier L, Marolleau JP, Polivka M, Adam C, Ursu R, Schmitt A, Barillot N, Nichelli L, Lozano-Sánchez F, Ibañez-Juliá MJ, Peyre M, Mathon B, Abada Y, Charlotte F, Davi F, Stewart C, de Reyniès A, Choquet S, Soussain C, Houillier C, Chapuy B, Hoang-Xuan K, Alentorn A. Molecular and clinical diversity in primary central nervous system lymphoma. Ann Oncol. 2023 Feb;34(2):186-199. doi: 10.1016/j.annonc.2022.11.002.
42. Jayavelu AK, Wolf S, Buettner F, Alexe G, Häupl B, Comoglio F, Schneider C, Doebele C, Fuhrmann DC, Wagner S, Donato E, Andresen C, Wilke AC, Zindel A, Jahn D, Splettstoesser B, Plessmann U, Münch S, Abou-El-Ardat K, Makowka P, Acker F, Enssle JC, Cremer A, Schnütgen F, Kurrle N, Chapuy B, Löber J, Hartmann S, Wild PJ, Wittig I, Hübschmann D, Kaderali L, Cox J, Brüne B, Röllig C, Thiede C, Steffen B, Bornhäuser M, Trumpp A, Urlaub H, Stegmaier K, Serve H, Mann M, Oellerich T. The proteogenomic subtypes of acute myeloid leukemia. Cancer Cell. 2022 Mar 14;40(3):301-317.e12. doi: 10.1016/j.ccell.2022.02.006.
43. Kaddu-Mulindwa D, Altmann B, Robrecht S, Ziepert M, Regitz E, Tausch E, Held G, Poeschel V, Lesan V, Bittenbring JT, Thurner L, Pfreundschuh M, Christofyllakis K, Truemper L, Loeffler M, Schmitz N, Hoth M, Hallek M, Fischer K, Stilgenbauer S, Bewarder M, Rixecker TM. KIR2DS1-HLA-C status as a predictive marker for benefit from rituximab: a post-hoc analysis of the RICOVER-60 and CLL8 trials. Lancet Haematol. 2022 Feb;9(2):e133-e142. doi: 10.1016/S2352-3026(21)00369-0.
44. Neuchel C, Gowdavally S, Tsamadou C, Platzbecker U, Sala E, Wagner-Drouet E, Valerius T, Kröger N, Wulf G, Einsele H, Thurner L, Schaefer-Eckart K, Freitag S, Casper J, Dürholt M, Kaufmann M, Hertenstein B, Klein S, Ringhoffer M, Frank S, Amann EM, Rode I, Schrezenmeier H, Mytilineos J, Fürst D. Higher risk for chronic graft-versus-host disease (GvHD) in HLA-G mismatched transplants following allogeneic hematopoietic stem cell transplantation: A retrospective study. HLA. 2022 Oct;100(4):349-360. doi: 10.1111/tan.14733.
45. Pfeifer R, Henze J, Wittich K, Gosselink A, Kinkhabwala A, Gremse F, Bleilevens C, Bigott K, Jungblut M, Hardt O, Alves F, Al Rawashdeh W. A multimodal imaging workflow for monitoring CAR T cell therapy against solid tumor from whole-body to single-cell level. Theranostics. 2022 Jun 13;12(11):4834-4850. doi: 10.7150/thno.68966.
46. Platzbecker U, Götze KS, Kiewe P, Germing U, Mayer K, Radsak M, Wolff T, Chromik J, Sockel K, Oelschlägel U, Haase D, Illmer T, Al-Ali HK, Silling G, Reynolds JG, Zhang X, Attie KM, Shetty JK, Giagounidis A. Long-Term Efficacy and Safety of Luspatercept for Anemia Treatment in Patients With Lower-Risk Myelodysplastic Syndromes: The Phase II PACE-MDS Study. J Clin Oncol. 2022 Nov 20;40(33):3800-3807. doi: 10.1200/JCO.21.02476.
47. Radke J, Ishaque N, Koll R, Gu Z, Schumann E, Sieverling L, Uhrig S, Hübschmann D, Toprak UH, López C, Hostench XP, Borgoni S, Juraeva D, Pritsch F, Paramasivam N, Balasubramanian GP, Schlesner M, Sahay S, Weniger M, Pehl D, Radbruch H, Osterloh A, Korfel A, Misch M, Onken J, Faust K, Vajkoczy P, Moskopp D, Wang Y, Jödicke A, Trümper L, Anagnostopoulos I, Lenze D, Küppers R, Hummel M, Schmitt CA, Wiestler OD, Wolf S, Unterberg A, Eils R, Herold-Mende C, Brors B; ICGC MMML-Seq Consortium; Siebert R, Wiemann S, Heppner FL. The genomic and transcriptional landscape of primary central nervous system lymphoma. Nat Commun. 2022 May 10;13(1):2558. doi: 10.1038/s41467-022-30050-y.
48. Schick M, Zhang L, Maurer S, Maurer HC, Isaakaidis K, Schneider L, Patra U, Schunck K, Rohleder E, Hofstetter J, Baluapuri A, Scherger AK, Slotta-Huspenina J, Hettler F, Weber J, Engleitner T, Maresch R, Slawska J, Lewis R, Istvanffy R, Habringer S, Steiger K, Baiker A, Oostendorp RAJ, Miething C, Lenhof HP, Bassermann F, Chapuy B, Wirth M, Wolf E, Rad R, Müller S, Keller U. Genetic alterations of the SUMO isopeptidase SENP6 drive lymphomagenesis and genetic instability in diffuse large B-cell lymphoma. Nat Commun. 2022 Jan 12;13(1):281. doi: 10.1038/s41467-021-27704-8.
49. Wilke AC, Doebele C, Zindel A, Lee KS, Rieke SA, Ceribelli M, Comoglio F, Phelan JD, Wang JQ, Pikman Y, Jahn D, Häupl B, Schneider C, Scheich S, Tosto FA, Bohnenberger H, Stauder P, Schnütgen F, Slabicki M, Coulibaly ZA, Wolf S, Bojarczuk K, Chapuy B, Brandts CH, Stroebel P, Lewis CA, Engelke M, Xu X, Kim H, Dang TH, Schmitz R, Hodson DJ, Stegmaier K, Urlaub H, Serve H, Schmitt CA, Kreuz F, Knittel G, Rabinowitz JD, Reinhardt HC, Vander Heiden MG, Thomas C, Staudt LM, Zenz T, Oellerich T. SHMT2 inhibition disrupts the TCF3 transcriptional survival program in Burkitt lymphoma. Blood. 2022 Jan 27;139(4):538-553. doi: 10.1182/blood.2021012081.
50. Treiber H, von der Brelie C, Malinova V, Mielke D, Rohde V, Chapuy CI. Regorafenib for recurrent high-grade glioma: a unicentric retrospective analysis of feasibility, efficacy, and toxicity. Neurosurg Rev. 2022 Oct;45(5):3201-3208. doi: 10.1007/s10143-022-01826-z.
51. Dučić T, Ninkovic M, Martínez-Rovira I, Sperling S, Rohde V, Dimitrijević D, Jover Mañas GV, Vaccari L, Birarda G, Yousef I. Live-Cell Synchrotron-Based FTIR Evaluation of Metabolic Compounds in Brain Glioblastoma Cell Lines after Riluzole Treatment. Anal Chem. 2022 Feb 1;94(4):1932-1940. doi: 10.1021/acs.analchem.1c02076.
52. Küffer S, Grabowski J, Okada S, Sojka N, Welter S, von Hammerstein-Equord A, Hinterthaner M, Cordes L, von Hahn X, Müller D, Sauer C, Bohnenberger H, Marx A, Ströbel P. Phosphoproteomic Analysis Identifies TYRO3 as a Mediator of Sunitinib Resistance in Metastatic Thymomas. Cancers (Basel). 2022 Sep 29;14(19):4762. doi: 10.3390/cancers14194762.

**Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin**

1. Averdunk L, Al-Thihli K, Surowy H, Lüdecke HJ, Drechsler M, Yigit G, Smorag L, Hallak BA, Li Y, Altmüller J, Guthoff T, Wallot M, Nürnberg P, Wollnik B, Abou Jamra R, Al-Maawali A, Wieczorek D. Expanding the spectrum of EEF1D neurodevelopmental disorders: Biallelic variants in the Guanine Exchange Domain. *Clin Genet.* 2022 Dec 28. doi: 10.1111/cge.14290.
2. Bögershausen N, Krawczyk HE, Jamra RA, Lin SJ, Yigit G, Hüning I, Polo AM, Vona B, Huang K, Schmidt J, Altmüller J, Luppe J, Platzer K, Dörgeloh BB, Busche A, Biskup S, Mendes MI, Smith DEC, Salomons GS, Zibat A, Bültmann E, Nürnberg P, Spielmann M, Lemke JR, Li Y, Zenker M, Varshney GK, Hillen HS, Kratz CP, Wollnik B. WARS1 and SARS1: two tRNA synthetases implicated in autosomal recessive microcephaly. *Hum Mutat.* 2022 Oct;43(10):1454-1471. doi: 10.1002/humu.24430.
3. Boschann F, Cogulu MÖ, Pehlivan D, Balachandran S, Vallecillo-Garcia P, Grochowski CM, Hansmeier NR, Coban Akdemir ZH, Prada-Medina CA, Aykut A, Fischer-Zirnsak B, Badura S, Durmaz B, Ozkinay F, Hägerling R, Posey JE, Stricker S, Gillessen-Kaesbach G, Spielmann M, Horn D, Brockmann K, Lupski JR, Kornak U, Schmidt J. Biallelic variants in ADAMTS15 cause a novel form of distal arthrogryposis. *Genet Med.* 2022 Oct;24(10):2187-2193. doi: 10.1016/j.gim.2022.07.012.
4. Brauer E, Lange T, Keller D, Görlitz S, Cho S, Keye J, Gossen M, Petersen A, Kornak U. Dissecting the influence of cellular senescence on cell mechanics and extracellular matrix formation in vitro. *Aging Cell* 2022 Dec 13:e13744. doi: 10.1111/acel.13744.
5. Costantini A, Mäkitie RE, Hartmann MA, Fratzl-Zelman N, Zillikens MC, Kornak U, Søe K, Mäkitie O. Early-onset osteoporosis: Rare monogenic forms elucidate the complexity of disease pathogenesis beyond type I collagen. *J Bone Miner Res.* 2022 Sep;37(9):1623-1641. doi: 10.1002/jbmr.4668.
6. Gönenc II, Elcioglu NH, Martinez Grijalva C, Aras S, Großmann N, Praulich I, Altmüller J, Kaulfuß S, Li Y, Nürnberg P, Burfeind P, Yigit G, Wollnik B. Phenotypic spectrum of BLM- and RMI1-related Bloom syndrome. *Clin Genet.* 2022;101(5-6):559-564. doi:10.1111/cge.14125
7. Gönenc II, Wolff A, Schmidt J, Zibat A, Müller C, Cyganek L, Argyriou L, Räschle M, Yigit G, Wollnik B. Single-cell transcription profiles in Bloom syndrome patients link BLM deficiency with altered condensin complex expression signatures. *Hum Mol Genet.* 2022;31(13):2185-2193. doi:10.1093/hmg/ddab373
8. Haupt LP, Rebs S, Maurer W, Hübscher D, Tiburcy M, Pabel S, Maus A, Köhne S, Tappu R, Haas J, Li Y, Sasse A, Santos CCX, Dressel R, Wojnowski L, Bunt G, Möbius W, Shah AM, Meder B, Wollnik B, Sossalla S, Hasenfuss G, Streckfuss-Bömeke K. Doxorubicin induces cardiotoxicity in a pluripotent stem cell model of aggressive B cell lymphoma cancer patients. *Basic Res Cardiol.* 2022;117(1):13. doi:10.1007/s00395-022-00918-7
9. Kaiyrzhanov R, Perry L, Rocca C, Zaki MS, Hosny H, Araujo Martins Moreno C, Phadke R, Zaharieva I, Camelo Gontijo C, Beetz C, Pini V, Movahedinia M, Zanoteli E, DiTroia S, Vuillaumier-Barrot S, Isapof A, Mehrjardi MYV, Ghasemi N, Sarkozy A, Muntoni F, Whalen S, Vona B, Houlden H, Maroofian R. GGPS1-associated muscular dystrophy with and without hearing loss. *Ann Clin Transl Neurol.* 2022 Sep;9(9):1465-1474. doi: 10.1002/acn3.51633.
10. Karakilic-Ozturan E, Altunoglu U, Ozturk AP, Kardelen Al AD, Yavas Abali Z, Avci S, Wollnik B, Poyrazoglu S, Bas F, Uyguner ZO, Kayserili H, Darendeliler F. Evaluation of growth, puberty, osteoporosis, and the response to long-term bisphosphonate therapy in four patients with osteoporosis-pseudoglioma syndrome. *Am J Med Genet A.* 2022;188(7):2061-2070. doi:10.1002/ajmg.a.62742
11. Kornak U, Saha N, Keren B, Neumann A, Taylor Tavares AL, Piard J, Kopp J, Rodrigues Alves JG, Rodríguez de Los Santos M, El Choubassi N, Ehmke N, Jäger M, Spielmann M, Pantel JT, Lejeune E, Fauler B, Mielke T, Hecht J, Meierhofer D, Strom TM, Laugel V, Brice A, Mundlos S, Bertoli-Avella A, Bauer P, Heyd F, Boute O, Dupont J, Depienne C, Van Maldergem L, Fischer-Zirnsak B. Alternative splicing of BUD13 determines the severity of a developmental disorder with lipodystrophy and progeroid features. *Genet Med.* 2022 Sep;24(9):1927-1940. doi: 10.1016/j.gim.2022.05.004.
12. Lin SJ, Vona B, Porter HM, Izadi M, Huang K, Lacassie Y, Rosenfeld JA, Khan S, Petree C, Ali TA, Muhammad N, Khan SA, Muhammad N, Liu P, Haymon ML, Rüschendorf F, Kong IK, Schnapp L, Shur N, Chorich L, Layman L, Haaf T, Pourkarimi E, Kim HG, Varshney GK. Biallelic variants in WARS1 cause a highly variable neurodevelopmental syndrome and implicate a critical exon for normal auditory function. *Hum Mutat.* 2022 Oct;43(10):1472-1489. doi: 10.1002/humu.24435.
13. Meyer S, Kaulfuß S, Zechel S, Kummer K, Seif Amir Hosseini A, Ernst MS, Schmidt J, Pauli S, Zschüntzsch J. Evidence of Two Novel LAMA2 Variants in a Patient With Muscular Dystrophy: Facing the Challenges of a Certain Diagnosis. *Front Neurol.* 2022 Jul 19;13:893605. doi: 10.3389/fneur.2022.893605.
14. Moosa S, Chentli F, Altmüller J, Bögershausen N, Nürnberg P, Yigit G, Li Y, Wollnik B. Genomic basis of syndromic short stature in an Algerian patient cohort. *Am J Med Genet A.* 2022;188(2):606-612. doi:10.1002/ajmg.a.62532
15. Oheim R, Tsourdi E, Seefried L, Beller G, Schubach M, Vettorazzi E, Stürznickel J, Rolvien T, Ehmke N, Delsmann A, Genest F, Krüger U, Zemojtel T, Barvencik F, Schinke T, Jakob F, Hofbauer LC, Mundlos S, Kornak U. Genetic Diagnostics in Routine Osteological Assessment of Adult Low Bone Mass Disorders. *J Clin Endocrinol Metab* 2022 Jun 16;107(7):e3048-e3057. doi: 10.1210/clinem/dgac147.
16. Pater JA, Penney C, O’Rielly DD, Griffin A, Kamal L, Brownstein Z, Vona B, Vinkler C, Shohat M, Barel O, French CR, Singh S, Werdyani S, Burt T, Abdelfatah N, Houston J, Doucette LP, Squires J, Glaser F, Roslin NM, Vincent D, Marquis P, Woodland G, Benoukraf T, Hawkey-Noble A, Avraham KB, Stanton SG, Young TL. Autosomal dominant non-syndromic hearing loss maps to DFNA33 (13q34) and co-segregates with splice and frameshift variants in ATP11A, a phospholipid flippase gene. *Hum Genet.* 2022 Apr;141(3-4):431-444. doi: 10.1007/s00439-022-02444-x.
17. Rad A, Najafi M, Suri F, Abedini S, Loum S, Karimiani EG, Daftarian N, Murphy D, Doosti M, Moghaddasi A, Ahmadieh H, Sabbaghi H, Rajati M, Hashemi N, Vona B, Schmidts M. Identification of three novel homozygous variants in COL9A3 causing autosomal recessive Stickler syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Mar 3;17(1):97. doi: 10.1186/s13023-022-02244-6.
18. Schmidt J, Bremmer F, Brockmann K, Kaulfuß S, Wollnik B. Progressive frontal intraosseous lipoma: Detection of the mosaic AKT1 variant discloses Proteus syndrome. *Clin Genet.* 2022;102(3):239-241. doi:10.1111/cge.14174
19. Schmidt J, Dreha-Kulaczewski S, Zafeiriou MP, Schreiber MK, Wilken B, Funke R, Neuhofer CM, Altmüller J, Thiele H, Nürnberg P, Biskup S, Li Y, Zimmermann WH, Kaulfuß S, Yigit G, Wollnik B. Somatic mosaicism in STAG2-associated cohesinopathies: Expansion of the genotypic and phenotypic spectrum. *Front Cell Dev Biol.* 2022;10:1025332. doi:10.3389/fcell.2022.1025332
20. Schmidt J, Schreiber G, Altmüller J, Thiele H, Nürnberg P, Li Y, Kaulfuß S, Funke R, Wilken B, Yigit G, Wollnik B. Familial cleft tongue caused by a unique translation initiation codon variant in TP63. *Eur J Hum Genet.* 2022;30(2):211-218. doi:10.1038/s41431-021-00967-x
21. Shomroni O, Sitte M, Schmidt J, Parbin S, Ludewig F, Yigit G, Zelarayan LC, Streckfuss-Bömeke K, Wollnik B, Salinas G. A novel single-cell RNA-sequencing approach and its applicability connecting genotype to phenotype in ageing disease. *Sci Rep.* 2022;12(1):4091. doi:10.1038/s41598-022-07874-1
22. Stauber T, Wartosch L, Vishnolia S, Schulz A, Kornak U. CLCN7, a gene shared by autosomal recessive and autosomal dominant osteopetrosis. *Bone*. 2022 Dec 10:116639. doi: 10.1016/j.bone.2022.116639.
23. Stürznickel J, Heider F, Delsmann A, Gödel M, Grünhagen J, Huber TB, Kornak U, Amling M, Oheim R. Clinical spectrum of Hereditary Hypophosphatemic rickets with Hypercalciuria (HHRH). *J Bone Miner Res.* 2022 Aug;37(8):1580-1591. doi: 10.1002/jbmr.4630.
24. Trpchevska N, Freidin MB, Broer L, Oosterloo BC, Yao S, Zhou Y, Vona B, Bishop C, Bizaki-Vallaskangas A, Canlon B, Castellana F, Chasman DI, Cherny S, Christensen K, Concas MP, Correa A, Elkon R; Estonian Biobank Research Team, Mengel-From J, Gao Y, Giersch ABS, Girotto G, Gudjonsson A, Gudnason V, Heard-Costa NL, Hertzano R, Hjelmborg JVB, Hjerling-Leffler J, Hoffman HJ, Kaprio J, Kettunen J, Krebs K, Kähler AK, Lallemend F, Launer LJ, Lee IM, Leonard H, Li CM, Lowenheim H, Magnusson PKE, van Meurs J, Milani L, Morton CC, Mäkitie A, Nalls MA, Nardone GG, Nygaard M, Palviainen T, Pratt S, Quaranta N, Rämö J, Saarentaus E, Sardone R, Satizabal Barrera CL, Schweinfurth JM, Seshadri S, Shiroma E, Shulman E, Simonsick E, Spankovich C, Tropitzsch A, Lauschke VM, Sullivan PF, Goedegebure A, Cederroth CR, Williams FMK, Nagtegaal AP. Genome-wide association meta-analysis identifies 48 risk variants and highlights the role of the stria vascularis in hearing loss. *Am J Hum Genet.* 2022 Jun 2;109(6):1077-1091. doi: 10.1016/j.ajhg.2022.04.010.
25. Vogt G, Verheyen S, Schwartzmann S, Ehmke N, Potratz C, Schwerin-Nagel A, Plecko B, Holtgrewe M, Seelow D, Blatterer J, Speicher MR, Kornak U, Horn D, Mundlos S, Fischer-Zirnsak B, Boschann F. Biallelic truncating variants in ATP9A cause a novel neurodevelopmental disorder involving postnatal microcephaly and failure to thrive. *J Med Genet* 2022 Jul;59(7):662-668. doi: 10.1136/jmedgenet-2021-107843.
26. Vona B, Schwartzbaum DA, Rodriguez AA, Lewis SS, Toosi MB, Radhakrishnan P, Bozan N, Akın R, Doosti M, Manju R, Duman D, Sineni CJ, Nampoothiri S, Karimiani EG, Houlden H, Bademci G, Tekin M, Girisha KM, Maroofian R, Douzgou S. Biallelic KITLG variants lead to a distinct spectrum of hypomelanosis and sensorineural hearing loss. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2022 Sep;36(9):1606-1611. doi: 10.1111/jdv.18207.
27. Vona B. Whole genome sequencing for newborns –The devil is in the details. *Clin Transl Med.* 2022 Jul 7. doi: 10.1002/ctd2.102.
28. Wade EM, Parthasarathy P, Mi J, Morgan T, Wollnik B, Robertson SP, Cundy T Deletion of the last two exons of FGF10 in a family with LADD syndrome and pulmonary acinar hypoplasia. *Eur J Hum Genet* 2022 Apr;30(4):480-484. doi: 10.1038/s41431-021-00902-0.
29. Yao S, Zhou X, Vona B, Fan L, Zhang C, Li D, Yuan H, Du Y, Ma L, Pan Y. Skeletal Class III Malocclusion Is Associated with ADAMTS2 Variants and Reduced Expression in a Familial Case. *Int J Mol Sci* 2022 Sep 14;23(18):10673. doi: 10.3390/ijms231810673.
30. Yigit G, Sheffer R, Daana M, Li Y, Kaygusuz E, Mor-Shakad H, Altmüller J, Nürnberg P, Douiev L, Kaulfuss S, Burfeind P, Wollnik B, Brockmann K. Loss-of-function variants in DNM1 cause a specific form of developmental and epileptic encephalopathy only in biallelic state. *J Med Genet* 2022 Jun;59(6):549-553. doi: 10.1136/jmedgenet-2021-107769.