

Qualitätsbericht 2023

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm

Universitätsmedizin Ulm

Dokument	Qualitätsbericht 2023
Version	1.0
Erstellungsdatum	August 2024

Inhaltsverzeichnis

1.	Darstellung des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm und seiner Netzwerkpartner.....	3
1.1	Organigramm des ZSE Ulm	5
1.2	Fachzentren ZSE Ulm – Netzwerkpartner	7
2.	Das ZSE Ulm im Überblick - Versorgungspfad & Erstkontakt.....	11
2.1	Ablauf Erstkontakt am ZSE	11
2.2	Fachzentren (B-Zentren).....	11
2.3	Patientenversorgung im A-Zentrum	11
2.4	Fallzahlen	12
3.	Art und Anzahl der erbrachten besonderen Aufgaben & Darstellung der Maßnahmen zur Qualitätssicherung und -verbesserung der besonderen Aufgabenwahrnehmung	13
3.1	Vernetzung	13
3.2	Besondere Aufgaben in den integrierten Fachzentren	14
3.3	Qualitätssicherung	14
4.	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	20
4.1	Fortbildungsveranstaltungen der B-Zentren	20
5.	Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen.....	29
6.	Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen	32
7.	Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSE	33
7.1	Fachzentren ZSE Ulm.....	33
8.	Studien mit Beteiligung des ZSE.....	35
8.1	Fachzentren ZSE Ulm	35
9.	Wissenschaftliche Publikationen mit Beteiligung des ZSE	52
9.1	Publikationen des ZSE Ulm 2023.....	52
	Anhang.....	79

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

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

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

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

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

Weitere Ziele des ZSE Ulm sind:

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

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

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

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

Bei Patient*Innen mit oft sehr komplexen Beschwerdebildern zeigen sich sehr häufig auch psychische Begleiterkrankungen, welche mögliche Anzeichen einer seltenen Erkrankung verschleiern können, was die behandelnden Ärzte vor sehr große Herausforderungen in der korrekten Befunderhebung

und Behandlung stellt. Ziel ist es demnach zu beurteilen, ob diese neue Versorgungsform besser als die Standardversorgung ist, d.h. eine gemeinsame Patientenbetreuung durch einen somatischen- und psychiatrisch/psychosomatischen Arzt sinnvoll ist und etabliert werden sollte. Hier ist das ZSE Ulm mit den beteiligten Zentren für Seltene Erkrankungen aus Aachen, Bochum, Frankfurt, Hannover, Magdeburg, Mainz, Münster, Regensburg und Tübingen vernetzt.

ZSE-Vorstand

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

Prof. Dr. Klaus-Michael Debatin

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

Prof. Dr. Albert C. Ludolph

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

Prof. Dr. Martin Wabitsch

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

Prof. Dr. Reiner Siebert

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

Dr. med. Klaus Schwarz

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

Weitere Mitglieder / Berater

Prof. Harald Gündel, Ärztlicher Direktor der Klinik für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie

1.1 Organigramm des ZSE Ulm

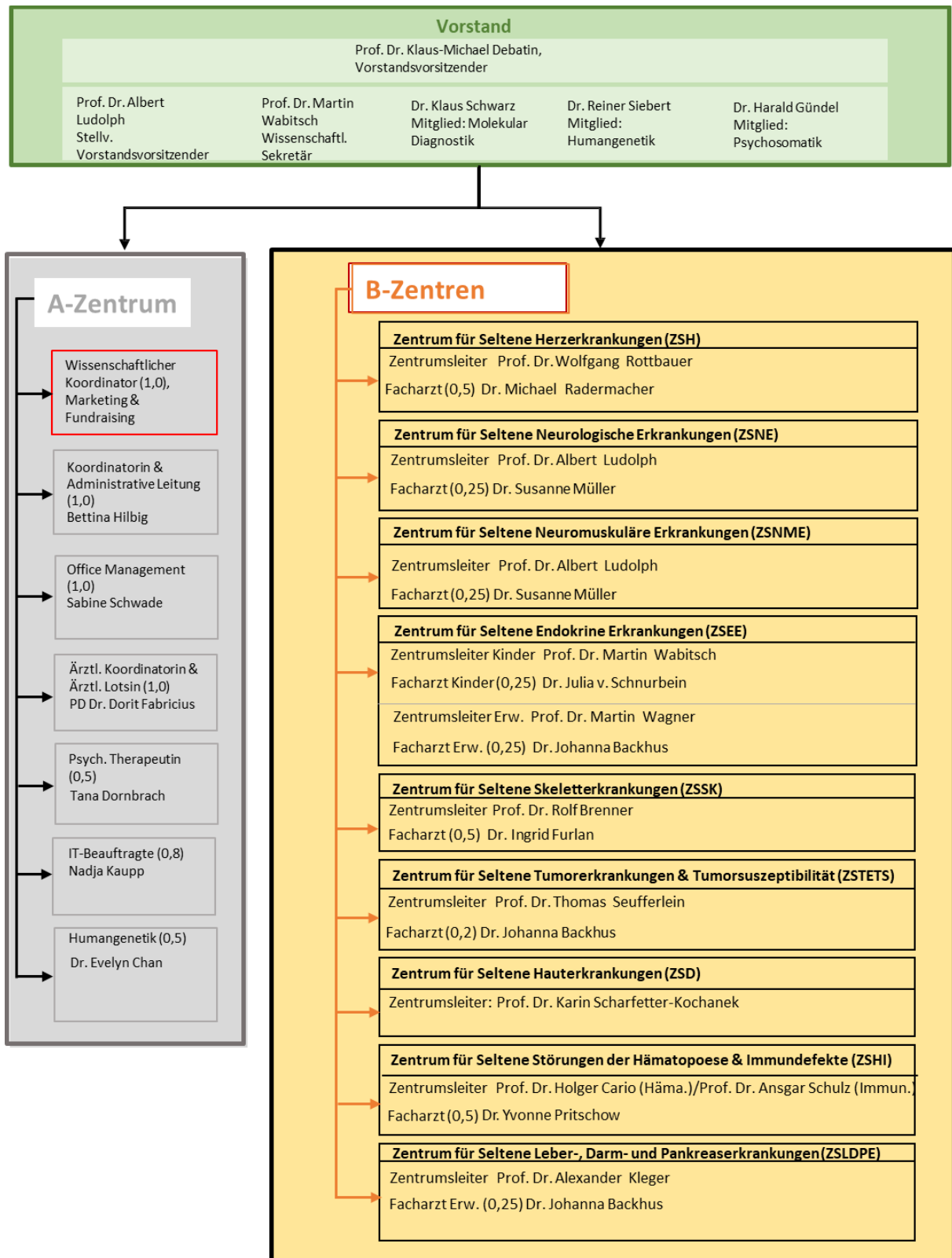


Abbildung 1: Organigramm ZSE Ulm Stand 2023

Referenzzentrum (A-Zentrum)

Prof. Dr. Dorit Fabricius

Ärztliche Koordinatorin und Lotsin am A-Zentrum
Fachärztin für Kinderheilkunde

Frau Bettina Hilbig

Administrative Leitung & Koordinatorin am A-Zentrum

Frau Sabine Schwade

Office-Management

Frau Tana Dornbrach (M.Sc)

Psychologische Psychotherapeutin

Frau Nadja Kaupp (M.Sc)

IT-Beauftragte

Frau Dr. Evelyn Chan

Humangenetik

Kontaktstelle

Koordinatorin: Bettina Hilbig

zse@uniklinik-ulm.de

Office-Management: Sabine Schwade

sabine.schwade@uniklinik-ulm.de

Für die Öffentlichkeit:

zse@uniklinik-ulm.de

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm
Baden-Württembergisches Kompetenzzentrum

Universitätsklinikum Ulm

Eythstraße 24 | 89075 Ulm

Telefon: 0731/ 500-57080

E-Mail: zse@uniklinik-ulm.de

www.uniklinik-ulm.de/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen

1.2 Fachzentren ZSE Ulm – Netzwerkpartner

ZSLDPE

Innere Medizin I

- Zentrum für Chronisch Entzündliche Darmerkrankungen bei Kindern (SE) Kurzdarmzentrum (SE)
- Kooperation mit ZSE Uniklinik Tübingen Kurzdarmsyndrom
- Europäische Vernetzung zu Mikrovillueinschlusskrankheiten - Thomas Müller, Innsbruck
- Europäischer Pankreasclub, hereditäre Pankreaserkrankungen, Heiko Witt, Freising
- Mitglied in der Gruppe seltener entzündliche Darmerkrankungen (Colors-IBD) Gruppe Daniel Kotlarz, München
- BW Netzwerk Zentren für personalisierte Medizin, Teilaspekt entzündliche Erkrankungen
- Kooperation Deutsches Referenzzentrum AT1 Mangel (Prof. Dr. P. Srnad, Universität Aachen / E.Z.)
- Hereditäre Pankreatitis - Jonas Rosendahl, Halle
- Kooperation mit Uniklinik Tübingen Hepatologie (LeberTx)
- Kooperation mit Uniklinik München Hepatologie (LeberTx)
- Kooperation mit Uniklinik Heidelberg Hepatologie (LeberTx)

ZSEE

Pädiatrie

- Endo-ERN Mitglied seit Oktober 2021
- Mitglied in DSD Care: Deutsches Netzwerk für Varianten der Geschlechtsentwicklung
- Mitglied in der Deutschen Gesellschaft für pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie (DGKED e.V.) (Prof. Wabitsch, Gründungs-Präsident); 2022 Zusammenschluss aus Deutsche Gesellschaft für Kinderendokr. und -diabet. (DGKED) und Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Diabetologie (AGPD) zur Deutschen Gesellschaft für pädiatrische und adoleszente Endokrinologie und Diabetologie (DGPAED)
- Leitung des Netzwerks Süddeutsche Kinderendokrinologen
- Leitung des Netzwerks europäisches Lipodystrophie-Register (ECLip-registry)
- Mitglied in der Deutschen Adipositas Gesellschaft (DAG)
- Mitglied in der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ)
- Mitglied in der Deutschen Diabetes Gesellschaft (DDG)
- Mitglied im Deutschen Hochschulverband (DHV)
- Leitung DGPAED AG Adipositas
- Mitglied in der European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE)
- Mitglied in der ESE (European Society of Endocrinology)

ZSEE

Innere Medizin I

- Mitglied im DGIM
- Mitglied der DDG
- Mitglied der DGE (Dt. Gesellschaft für Endokrinologie)

- Mitglied European Society of Endocrinology
- Mitglied EASD
- Mitglied ADA
- Mitglied DGKL (Die Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin)
- Mitglied ADBW (Arbeitsgemeinschaft Diabetologie Baden-Württemberg)

ZSTETS

Innere Medizin I

- Pankreaskarzinom Register, Federführung Prof. Seufferlein (PaCaReg). Studie zur Erfassung seltener Pankreaskarzinome. Geplant sind 30 Zentren, aktiv neben Ulm Alb-Fils-Kliniken Göppingen, Klinikum Heidenheim.
- Netzwerk ZPM's in Baden-Württemberg.
- Deutsches Netzwerk für Personalisierte Medizin (DNPM, Prof. Seufferlein).
- Konsortium familiärer Darmkrebs, formale Kooperation mit dem Netzwerk (Prof. Seufferlein).
- Deutsche Krebsgesellschaft (Präsident Prof. Seufferlein), Arbeitsgemeinschaft internistische Onkologie (AIO): Mitglied in den Leitgruppen "Pankreaskarzinom" (Prof. Seufferlein, Dr. Ettrich), "Kolorektale Karzinome" (Prof. Seufferlein), "Hepatobiliäre Tumore" (Dr. Ettrich, PD Perkhofer), Deutsche Gesellschaft für Verdauungs und Stoffwechselkrankheiten, Deutsche Gesellschaft für Koloproktologie (Präsident Prof. Seufferlein).
- Mitglied der European Society of Medical Oncology, der American Society of Medical Oncology und der European Society of Digestive Oncology, Neugründung NCT Südwest.

ZSSK

- Prof. Schulz: ERN-RITA, betrifft aber überwiegend ZSHI
- Prof. Schulz: „Sterne des Südens“ (Annual Audit der pädiatrischen Transplantationszentren in Freiburg, München und Ulm)
- Prof. Schulz und Prof. Brenner: Mitglieder des NetsOS-Netzwerks ([se-atlas: Kartenansicht mit Versorgungseinrichtungen](#))

ZSHI

Mitgliedschaft im ERN EuroBloodNet und ERN-RITA:

Offizielle Mitgliedschaft im ERN EuroBloodNet als auch im ERN-RITA seit 01.01.2022.

Weitere Mitgliedschaften in Fachgesellschaften des ZSHI:

Prof. Dr. H. Cario:

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

- Walter-Siegenthaler-Gesellschaft
- SIOP-Europe

Prof. Dr. A. Schulz:

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

Prof. Dr. H. Schrezenmeier:

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

Dr. med. B. Höchsmann:

- Arbeitskreis Blut (Bundesministerium für Gesundheit / Robert-Koch-Institut)
- Deutsche Gesellschaft für Hämatologie und Onkologie (DGHO)
- WP-SAA (Arbeitsgruppe zu Knochenmarkversagensyndromen) der European Group for Blood and Marrow Transplantation (EBMT)
- European Hematology Association (EHA)
- Arbeitskreis Klassische Hämatologie der Deutschen Gesellschaft für Hämatologie und Onkologie (DGHO)
- Onkopedia-Leitlinien-Kommission der Deutschen Gesellschaft für Hämatologie und Onkologie (DGHO): Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie (PNH)
- International PNH Interest Group (IPIG)

Dr. med. S. Körper:

- European Hematology Association (EHA)
- American Society of Hematology
- Deutsche Gesellschaft für Transfusionsmedizin und Immunhämatologie (DGTI)
- American Society for Apheresis (ASFA)
- International Society of Blood Transfusion (ISBT)

ZSNE & ZSNME

- ERN-RND (ZSNE)

- ERN-NMD (ZSNME)
- DRN-RND (ZSNE) sowie DRN-NMD(ZSNME) mit im DRN-RND Koordinatorenschaft der Subnetzwerke: atypische Parkinsonsyndrome, Huntington/choreatiforme Bewegungsstörungen sowie FTLD
- Mitgliedschaft im DRN-seltene Epilepsien (ZSNE) sowie Mitarbeit in wissenschaftlich fachlichen Netzwerken (DRN-RND, ERN-RND, ERN-Euro-NMD, sowie weiteren Netzwerken: MND-Net (ZSNME), epidemiologisches ALS-REgister Schwaben (ZSNME)
- FTLD-Konsortium (ZSNE)
- FTLD -Register (ZSNE)
- Huntington -Netzwerk EHDN (ZSNE)
- neurovaskuläres Netzwerk Ost-Württemberg (ZSNE)
- Myotrophe Dystrophie: MD-NET (ZSNME)
- Maligne Hyperthermie: MH-Register (ZSNME)
- PD und seltene Parkinsonvarianten: Kompetenznetz Parkinson (ZSNE)
- Seltene Epilepsien: Europäisches Schwangerschaftsregister (ZSNE)
- Autoimmunencephalitiden: GENERATE (ZSNE)
- ALS, MND: Ambulanzpartner (ZSNME)
- PSP : PRO-PSP (ZSNE)
- Myositis: Myositis-Netz (ZSNME)
- Mitochondriopathien: Mito-NET (ZSNME), Neuromyelitis
- Optica-Studiengruppe: NEMOS (ZSNE)

ZSH

- Mitgliedschaft im Kompetenznetzwerk Angeborene Herzfehler
- Heart Failure Unit (HFU) mit Uniklinik Heidelberg
- LMU München, Medizinische Klinik und Poliklinik I
- Deutsches Herzzentrum München
- Universitätsklinikum Heidelberg, Klinik für Kardiologie, Angiologie und Pneumologie
- Universitätsklinikum Augsburg, Abteilung für Kardiologie;
- Robert-Bosch-Krankenhaus Stuttgart, Abteilung für Kardiologie und Angiologie
- Alb-Donau-Klinik Ehingen, Abteilung für Innere Medizin und Kardiologie
- Stifungsklinikum Weißenhorn, Innere Medizin I
- Klinikum Heidenheim, Medizinische Klinik II
- Klinikum Memmingen, Abteilung für Kardiologie
- Kreisklinik Günzburg, Abteilung für Kardiologie
- Klinik Krumbach, Abteilung für Kardiologie und Angiologie
- Herzklinik Ulm
- Gemeinschaftspraxis für Innere Medizin und Dialyse, Friedrichshafen

ZSD → bleibt leer

2. Das ZSE Ulm im Überblick - Versorgungspfad & Erstkontakt

2.1 Ablauf Erstkontakt am ZSE

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

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

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

2.2 Fachzentren (B-Zentren)

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

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

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

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

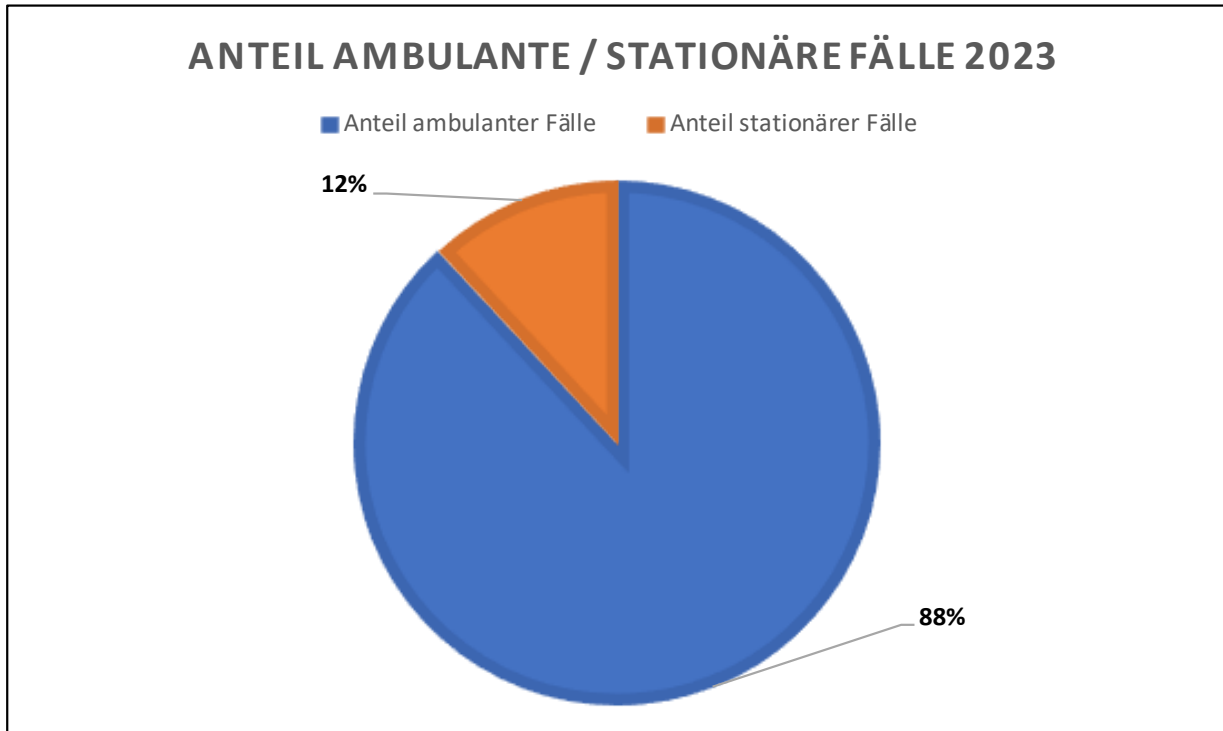
2.3 Patientenversorgung im A-Zentrum

In 2023 wurden insgesamt 53 Patientenanfragen beurteilt sowie 119 Beratungsleitungen mit zum Teil medizinischen Mitbeurteilungen durch das koordinierende A Zentrum bearbeitet. Die durchschnittliche Anzahl der Anfragen liegt meist zwischen 80-130 Anfragen p.a.

2.4 Fallzahlen

Am Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm wurden im Jahr 2023 ca. 8.800 Fälle von stationären Patient*innen mit einer seltenen Erkrankung als Hauptdiagnose und über 34.000 Fälle mit einer Seltenen Erkrankung als Haupt- und Nebendiagnose behandelt. Die Zahl der ambulanten SE-Fälle betrug über 65.000 Fälle.

Anteil ambulante / stationäre Patient*Innen 2023



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

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

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

3.1 Vernetzung

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

Nationale Vernetzung

- Arbeitsgemeinschaft Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE)
- Kooperationsvertrag mit dem UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Dresden (USE)
- Kooperationsvertrag Helios Klinikum Krefeld
- Kooperationsvertrag innerhalb der ZSE Baden-Württemberg (Freiburg, Heidelberg, Mannheim und Tübingen).
- Kooperationsvertrag vom Roten Kreuz Bad Cannstatt GmbH

Deutsche Referenznetzwerke (DRN)

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

- Deutsches Referenznetzwerk für urogenitale Krankheiten **dUROGEN**

Internationale Vernetzung

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

Europäische Referenznetzwerke (ERN)

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

3.2 Besondere Aufgaben in den integrierten Fachzentren

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

Diese besonderen Aufgaben werden im Zentrum dokumentiert. Für das **Jahr 2023** ergibt sich die folgende Übersicht über die erbrachten Leistungen in den integrierten Fachzentren des ZSE Ulm:

Besondere Aufgaben 2023	Anzahl
-------------------------	--------

Versorgungsleistungen

1. Interdisziplinäre Fallkonferenzen	
a. Anzahl der Fallkonferenzen	625
b. Anzahl besprochener PatientInnen	4.610
2. Fachspezifische Kolloquien mit externen Leistungserbringern	90
3. Interdisziplinäre Fallkonferenzen mit externen Leistungserbringern	25
4. Beratungsleistungen für externe Leistungserbringer	2.200
5. Prüfung Patientenakten für andere Leistungserbringer	450
6. Zentrumsspezifische Telemedizinische Leistungen	124

Sonstige Leistungen

7. Register	17
8. Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	221
9. Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen	38

3.3 Qualitätssicherung

Zur Qualitätssicherung haben die B-Zentren unterschiedliche Konzepte erarbeitet. Ihnen gemeinsam ist die Erstellung von SOPs, welche fachübergreifend zugänglich sind bzw. in naher Zukunft interdis-

ziplinär zugänglich gemacht werden. Diese SOPs umfassen Erstdiagnostik, Therapie sowie Entlassungsmanagement bestimmter SE, sie werden zukünftig strukturell standardisiert und alle 3 Jahre verpflichtend überarbeitet. Weitere gemeinsame Ziele sind interne und überregionale Fortbildungen aber auch Einbindung in fachspezifische Netzwerke und Register zu bestimmten SE.

ZSEE

Pädiatrie

Folgende SOPs wurden 2023 überarbeitet

- Informationsmaterial für Patient*innen mit seltenen endokrinen Erkrankungen
- Dokumentation von Informationen zu Patienten in der HSA Endokrinologie und Diabetologie und dem ZSEE
- Untersuchungsplan für Patienten mit extremer Adipositas
- Diabetes Standard bei Manifestation
- Management bei kongenitaler Hypothyreose
- Vorgehen bei Kleinwuchs
- Wachstumshormonstimulationstestung in der Transitionsphase/Erwachsenenalter
- Versorgung von Patient*innen mit Lipodystrophie
- Untersuchungsplan Lipodystrophie

Folgende SOPs sind neu etabliert

- Liraglutid Therapie
- Checkliste Screeninguntersuchungen Folgeerkrankungen (Diabetes mellitus)

Podcast

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

Weitere Maßnahmen zur Qualitätssicherung

- Informationsmaterial für Patient*innen mit Lipodystrophie
- Konzept für die Betreuung von Kindern/Jugendlichen mit DSD
- Kooperation mit Selbsthilfegruppen

Qualitätszirkel

- Treffen der Süddeutschen Kinderendokrinologen
- Endboards Süddeutschland (2x jährlich)
- Deutschlandweiter Qualitätszirkel – Diabetes (2x jährlich)
- DPV Qualitätszirkel (2x jährlich)
- Arbeitskreis Transidentität Ulm (4x jährlich)
- Benchmarking AGS (2x jährlich)
- Benchmarking Hypothyreose (2x jährlich)
- DSD-Qualitätszirkel gemeinsam mit Lübeck, Berlin, Münster und München (2x jährlich)
- Deutschlandweiter Qualitätszirkel – Adipositas
- Lipodystrophie Qualitätszirkel mit Leipzig, Paris, Cambridge und Pisa (12 x jährlich)

- Qualitätszirkel Endokrinologie ZSEE (8 x jährlich)

Transitionskonzepte

- Seltene Formen des Diabetes Melitus im Kindesalter
- Patient*innen mit Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung
- Patient*innen mit endokrinen Erkrankungen (z.B. AGS, konnatale Hypothyreose, Wachstumshormonmangel, Pubertätsstörungen)

ZSEE

Innere Medizin I

Folgende SOPs wurden 2023 überarbeitet

- SOP Hungerversuch
- CRH-Test
- SOP Durstversuch
- SOP Erstdiagnose diabetes mellitus
- SOP Nebenniereninsuffizienz und Addisonkrise
- SOP Nebennierenvenenkatheter
- SOP Ernährungsberatung Organigramm
- SOP Nutritional Risk Screening (NRS)

ZSTETS

Innere Medizin I

Folgende SOPs wurden 2023 überarbeitet

- Untersuchung von Permeat- und Dialysierflüssigkeitsproben/ Entnahme und Untersuchung von Permeat- und Dialysierflüssigkeitsproben
- ACTH Test

ZSHI

Folgende SOPs wurden 2023 überarbeitet

- Überarbeitung des Formblatts zur Stuserhebung bei Thalassämiepatienten (ZSHI_FORM_10.2)

Folgende SOPs sind neu etabliert

- Fragebogen zur Erstüberweisung an die Hämatologie (Homepage ZSE Kinderklinik) ZSHI_FORM11
- Formblatt zur Stuserhebung bei Sichelzellpatienten (ZSHI_FORM_19)
- Standard-Infobrief: Impfplan bei Asplenie
- Standard-Infobrief: Dokumentation Augenärztliche Untersuchung bei SZ-Patienten
- Routinediagnostik bei Patienten mit SZ-Erkrankung SOP ZSHI_10

Nachweise

- Ermittlung der Patientenzufriedenheit (Feedback) im ZSHI mit regelmäßiger strukturierter Auswertung und Rückmeldung an die Mitarbeiter des ZSHI

- Ermittlung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität (QoL) von Patienten mit seltenen Erkrankungen im ZSHI mit Hilfe der standardisierten und validierten Fragebögen von EuroQoL, um perspektivisch die Therapie in Bezug auf die Lebensqualität zu optimieren. Die Fragebögen umfassen die 5 Dimensionen: Mobilität, Selbstfürsorge, Alltagsaktivität, Schmerzen, Angst.
- Durchführung spezieller Untersuchungen für Patienten mit SE, die im Zentrum selbst und in externen Einrichtungen betreut werden im Rahmen der jährlichen Gesundheitsvorsorge:
 - Durchführung von 58 Messungen zum Lebereisengehalt, davon 28 / 48,3% mit normalen Werten, 30 / 51,7 % mit pathologischen Werten
 - Durchführung von 34 Messungen zum Herzeisengehalt, davon 33 / 97,1% mit normalen Werten, 1 / 2,9% mit pathologischem Wert
 - Durchführung von 27 transkraniellen Dopplersonographien zur Erkennung eines erhöhten Risikos für eine cerebrale Vasookklusion bei Patienten mit Sichelzellerkrankheit, davon 1-grenzwertiger Befund

Weitere Maßnahmen zur Qualitätssicherung

- Aktualisierung der AWMF-Leitlinie zu Thalassämien (AWMF Register-Nr: 025/017)
- Aktualisierung der AWMF-Leitlinie zu Hereditäre Sphärozytose (AWMF-Registrier-Nr. 025-018)
- Aktualisierung der Onkopedia-Leitlinie Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH)
- SCID-Register zur Qualitätssicherung der Versorgung
- Labor für Konfirmationsdiagnostik des GPOH Konsortiums Sichelzellerkrankheit
- Ringversuchsleitung für die PNH-Diagnostik

Transitionskonzepte

- Sichelzellerkrankheit

ZSLDPE

Innere Medizin I

Folgende SOPs wurden 2023 überarbeitet

- SOP Autoimmunpankreatitis V 1.0
- SOP Neoplastische Pankreaszyten – MCN, SCN, SPN V 1.0

ZSSK

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

SOPs

- Patientennachsorge nach SZT mit Nachsorgeplänen
- Impfungen nach SZT

Weitere Maßnahmen zur Qualitätssicherung

- Feedback QoL nach SZT bei Osteoporose
- Workshops

- Transfusionsmedizin mit Neuregelungen
- Wundheilung und Wundpflege
- Wundauflagen
- Wunddesinfektion
- MRT im Dschungel der Sequenzen
- MRT Bildbeispiele Kopf/Hals
- Entlassmanagement
- HNO-Begutachtung Nasen-Operationen
- Ärztliche Sterbebegleitung
- CT Bilder richtig lesen
- Robotisches Visualisierungssystem ZEISS KINEVO 900
- M6M Konferenz onkologischer Fall
- Interdisziplinäres radiologisches Kolloquium des Kopfsentrums (wöchentlich)
- Feedback-FB an Patienten

ZSNE & ZSNME

Folgende SOPs wurden 2023 überarbeitet

- QD Algorithmus Ausfallsmanagement Apharesezentrum Netz Pflege
- QD Besetzungsplanung Station K/L
- Qm Tagesablauf Station K/L
- QD Priorisierungsplanung im Rahmen Engpassmanagement Apharesezentrum
- AA Tagesablauf Immunadsorption
- Transitionskonzept ZSNE&ZSNME
- Schulungsmaterial Car-T-Produkte QD
- Pflege von Menschen mit Epilepsie

Weitere Maßnahmen zur Qualitätssicherung

Qualitätszirkel

Das Zentrum führt regelmäßig Qualitätszirkel durch, aus denen eindeutige Ergebnisse (Aktionen und Entscheidungen) hervorgehen, die zu einer Weiterentwicklung/Verbesserung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner besonderes Aufgaben geeignet ist.

- Qualitätsgespräche (2 x jährlich)
- Internes Audit
- Konferenzen der Hygienekommission+ ASH-Lenkungsgruppe (4 x jährlich)
- M&M-Konferenzen (wöchentlich; 45 Termine 2023)

Transitionskonzepte

- Transitionskonzept für Patienten mit seltenen neurologischen Erkrankungen
- Gemeinsame Transitionssprechstunden am 08.05.2023 sowie 09.10.2023

ZSH

Folgende SOPs wurden 2023 überarbeitet

- SOP der Station Intensivstation M3G
- SOP der Normalstationen
- SOP der Ambulanzen
- SOP der Funktionsdiagnostik

Weitere Maßnahmen zur Qualitätssicherung

Qualitätszirkel

- QM der Station Intensivstation M3G
- QM der Normalstationen
- QM der Ambulanzen
- QM der Funktionsdiagnostik

Transitionskonzepte

- Wiederholt Einzelfallbesprechung jugendlicher Patienten mit angeborenen Herzfehlern

ZSD → bleibt leer

4. Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

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

4.1 Fortbildungsveranstaltungen der B-Zentren

ZSLDPE

Innere Medizin I

- 19. Update der aktuellen Kongresse, 12.07.2023

ZSHI

- Immundefekte in der Praxis - was gibt es Neues?, 04.03.2023
- 42. Morphologisch-Onkologisch Pädiatrisches-Seminar, 22.03.2023 - 24.03.2023
- 142. Onkologisches Kolloquium des CCCU, 19.04.2023
- Hämatologie Heute, 20.04.23 bis 22.04.2023
- Eisenbestimmung in Leber u.a. Organen (Prof. Tim St. Pierre, Fa. Resonance Health), 20.06.2023
- DGHO - Jahrestagung der Deutschen, Österreichischen und Schweizerischen Gesellschaften für Hämatologie und Medizinische Onkologie, 13.- 16.10.2023
- DGKJ- Jahrestagung / Kongress für Kinder- und Jugendmedizin, 20.09.2023 - 23.09.2023
- 97. Wissenschaftliche Tagung der GPOH 10./11.11.2023; Vorstandssitzung am 09.11.2023
- Hämato / Onko Refresher - PNH / aplastische Anämie / HUS Behandlung mit neuesten Therapeutika, 10.11.2023
- Hämatologie Summit, 25.10.2023
- INTERNATIONAL NEUROVASCULAR TRAINING COURSE ON SICKLE CELL DISEASE, Padua, 30.03. - 31.03.2023
- Vortrag am St. Anna-Kinderspital, Wien, 23.11.2023
- Post-ASH: Aplastische Anämie und PNH, 11.01.2023
- Hämato-/Onko-Refresher Leben mit der PNH: Patientin und Ärztin im Dialog, 05.05.2023
- Vom Leitsymptom zur seltenen Erkrankung PNH, 25.05.2023
- OnkoLive – Klassische Hämatologie: PNH, 17.07.2024
- Fortbildung/Expertenseminar Knochenmarkversagenssyndrome_Aplastische Anämie, 15.10.2023
- Hematoday, 29.11.2023

ZSSK

- Symposium EhlersDanlosSyndrome, 21.04.2023
- Clinical management of syndromic craniosynostoses - monobloc osteotomy, 24.05.2023
- Fachspezifisches Kolloquium: Osteopetrose aus pädiatrischer Sicht, 24.08.2023
- Kinderorthopädische Jahrestagung in Garmisch 19.-20.05.2023

ZSEE

Pädiatrie

- ESPE Connect Webinar - Monogenic Obesity, 24.04.2023
- 16. Gemeinsame Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Diabetologie (AGPD) und der Deutschen Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie (DGKED), 02.11.2023 - 04.11.2023
- Starkes Übergewicht bei Kindern und Jugendlichen: Infoveranstaltung: Aktuelle Behandlungsmöglichkeiten. Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit Betroffenen, Eltern, Familienmitgliedern, Kinder- und Jugendärzt*innen und anderen Zentren für Seltene Erkrankungen am 11.05.2023 & 10.10.2023
- DSD: AGS Schulung am 06.10.2023 & 19.10.2023

Es fand wöchentlich eine Fortbildung über Themen seltener endokriner Erkrankungen statt. Die Fortbildungen waren zum Teil über die Landesärztekammer mit 1 Fortbildungspunkt zertifiziert.

- Charakterisierung der Ulmer Kohorte von Patienten mit biallelischen Varianten im LEPR-Gen, 11.01.2023
- Vorstellung der Sze-Leitlinie "Diagnostik des Wachstumshormonmangels im Kindes- und Jugendalter", 08.02.2023
- Genterapie in einem präklinischen Modell der Lipodystrophie, 22.02.2023
- A mouse model of human mitofusin 2-related lipodystrophy exhibits adipose-specific mitochondrial stress and reduced leptin secretion, 08.03.2023
- Neue Gene als Ursache für eine monogene Adipositas (ASIP, HTR2C, 22.03.2023
- Vorstellung von Hydrocortison-Präparaten für die Cortisol-Ersatztherapie, 05.04.2023
- Liraglutid bei genetischer/zentraler Adipositas, 12.04.2023
- Referenzwerte für Leptin im Kindes- und Jugendalter, 19.04.2023
- Once-Weekly Semaglutide in Adolescents with Obesity, 26.04.2023
- Sprache und Diabetes, 03.05.2023
- Characterization and Clinical Association of Autoantibodies Against Perilipin 1 in Patients With Acquired Generalized Lipodystrophy, 17.05.2023
- Crinecerfont – neue Therapieoption für AGS am Horizont, 24.05.2023
- Sekundärprävention Diabetes mellitus Typ 1, 31.05.2023
- Vorstellung SOP's für die Versorgung von Patienten mit seltenen endokrinen Erkrankungen, 07.06.2023
- NROB1-Related Adrenal Hypoplasia Congenita, 14.06.2023
- Lipödem: Paradigmenwechsel und Konsens, 05.07.2023
- Systematische Literaturrecherche und Evidenzbewertung nach GRADE, 26.07.2023

- Chronic treatment of congenital leptin deficiency – Ergebnis und Resümee eines 3-monatigen Forschungsaufenthalts in Cambridge, 11.10.2023
- Bardet-Biedl-Syndrom, 18.10.2023
- Leptin reduziert die Glukoneogenese und die Verfügbarkeit von Glukoneogenesesubstraten in Patienten mit Lipodystrophie, 25.10.2023
- Kardiovaskuläre Risikofaktoren bei Kindern/Jugendlichen mit Diabetes mellitus Typ 1: Screening und Therapie, 08.11.2023

ZSEE

Innere Medizin I

- Klinikfortbildung Innere Medizin I, wöchentlich, Mittwoch 13:00-14:00, offen für interne und externe Teilnehmer, 17 Veranstaltungen im Jahr 2023
- Gastroenterologisch / Endokrinologisch / Chirurgisches Kolloquium: Diabetes Mellitus Typ2 – multimodale Therapieoptionen 2023; 26.04.2023

ZSTETS

Innere Medizin I

- Klinikfortbildung Innere Medizin I, wöchentlich, Mittwoch 13:00-14:00, offen für interne und externe Teilnehmer, 17 Veranstaltungen im Jahr 2023
- Highlights ASH 2022; 18.01.2023
- 140. Onkologisches Kolloquium: Innovative Ansätze in der Gynäkologischen Onkologie; 08.02.2023
- 141. Onkologisches Kolloquium: Multimodale Diagnostik und Therapie des cholangiozellulären und hepatozellulären Karzinoms; 08.03.2023
- 142. Onkologisches Kolloquium: Zelluläre Therapie und bispezifische Antikörper im Kindes- und Erwachsenenalter; 19.04.2023
- 143. Onkologisches Kolloquium: Sarkomzentrum des CCCU – aus verschiedenen Perspektiven; 03.05.2023
- 144. Onkologisches Kolloquium: Thorakale Malignome – Interdisziplinarität in Diagnostik und Therapie; 24.05.2023
- 146. Onkologisches Kolloquium: Therapieoptionen beim älteren Patienten mit soliden Tumoren und hämatologischen Neoplasien; 27.09.2023
- 147. Onkologisches Kolloquium: Das Urothelkarzinom – Multimodale Therapie; 11.10.2023
- Onkologische Präzisionschirurgie durch innovative Bildgebung –Die i 2SOUL-Initiative des Universitätsklinikum Ulm; 28.06.2023
- 148. Onkologisches Kolloquium: Liquid Biopsy bei soliden Tumoren: Welchen Stellenwert hat sie im Alltag schon? 29.11.2023
- 149. Onkologisches Kolloquium: Innovative Kopf-Hals-Onkologie; 13.12.2023
- 5. Ulmer Informationstag für familiären Brust und Eierstockkrebs; 01.07.2023
- Symposium Highlights EHA/ ICML 2023; 05.07.2023
- Gastro-Forum ULM: VISZERALMEDIZINISCHE HERAUSFORDERUNGEN – WO STEHEN WIR 2023? 30.09.2023
- 10. Ulmer Herbstsymposium PROGRAMM Senologie und Gyn-Onko UPDATE; 07.10.2023
- Symposium Highlights ESMO 2023; 15.11.2023
- Endoskopie-Forum Ulm; 28.-29.11.2023

ZSLDPE

Innere Medizin I

- Klinikfortbildung Innere Medizin I, wöchentlich, Mittwoch 13:00-14:00, offen für interne und externe Teilnehmer, 18 Veranstaltungen im Jahr 2023
- Gastroenterologisch / Endokrinologisch / Chirurgischen Kolloquium: Individualisierte Therapie des lokal begrenzten Rektumkarzinoms – eine Podiumsdiskussion; 27.09.2023
- Gastroenterologisch / Endokrinologisch / Chirurgisches Kolloquium der Universität Ulm: Eine Zyste im Pankreas – was nun? 22.11.2023
- Gastroenterologisch / Endokrinologisch / Chirurgisches Kolloquium: Rationale Diagnostik und Therapie der Divertikulose und Divertikulitis; 22.03.2023
- Symposium Highlights Amerikanischer Krebskongress 2023; 21.06.2023
- 145. Onkologisches Kolloquium: Multimodale Diagnostik und Therapie des Pankreaskarzinoms; 19.07.2023
- 19. Update der aktuellen Kongresse der Klinik für Innere Medizin I; 12.07.2023

ZSNE & ZSNME

Donnerstagsfortbildungen inklusive M&M-Konferenzen:

- 12.01.2023 Embolisation der A. meningea media: eine Therapieoption beim chronischen Subduralhämatom?
- 19.01.2023 Frau Dr. S. Müller, ZSNE und ZSNME - eine Übersicht über den gegenwärtigen Stand und neue Entwicklungen.
- 26.01.2023 Frau Nabilah Rahmen (Gastwissenschaftlerin) zum Thema: Neuropsychologische Defizite nach COVID-19
- 02.02.2023 Dr. Laible Venöse Thromboembolie - spezielle Aspekte bei Tumorpatienten
- 07.02.2023 Dr. Elmas "Immunadsorption und Plasmapherese bei Stiff-Person-Syndrom - Eine Bewertung der Wirksamkeit und Sicherheit anhand einer Fallserie mit 7 Patienten"
- 14.02.2023 Herr Dr. Vardakas und Frau Senel zum Thema „MS-Mimics: Der Fall einer seltenen Differenzialdiagnose“.
- 23.02.2023 Herr Dr. Wagner und Herr Dr. Radermacher : Erhöhung der kardialen Troponine - immer Zeichen eines akuten Koronarsyndroms?
- 02.03.2023 Dr. Brenner Kausalthérapeutische Ansätze bei der Lafora-Krankheit
- 09.03.2023 Herr Schneider (Neuroradiologie) zum Thema: Stent-Systeme in der Neuroradiologie.
- 16.03.2023 Dr. Lule: "Quantitative Bestimmung der Blicktrajektorien während der Erkennung emotionaler Gesichter bei der Amyotrophen Lateralsklerose"
- 23.03.2023 Dr. Müller: Pulswellenanalyse- ein Biomarker zur Bestimmung des " biologischen Gefäßalters"
- 06.04.2023 Dr. Erhardt: Post-Covid-Ambulanz und laufende Studien im RKU
- 13.04.2023 Dr. Fangerau:"Immuntherapie der Myasthenia gravis - neue Leitlinie 2023"
- 20.04.2023 MRT (DTI)-Bildgebung bei klinischen Kohortenstudien: Wege zur Optimierung der Datenakquisition und -analyse
- 28.04.2023 Aktigraphie und der Messung von Aktivitätsparametern in der Neurologie: Dr. Filardi, Schlafforscher aus der Arbeitsgruppe von Prof. Logroscino (Tricase/Bari, Italien)
- 27.04.2023 Dr. R. Kassubek: Idiopathische intrakranielle Hypertension – Diagnostik,

- 04.05.2023 Prof. Ludolph: „Neuigkeiten zur Diagnose und Therapie der ALS“
- 11.05.2023 Dres. K. Lindenberg/PD. Dr. M. Laible: Polyneuropathie mit seltener, aber behandelbarer Ursache
- 25.05.2023 Dr. Lindenberg "Komplikationsreicher Verlauf nach Hemikraniektomie bei malignem Mediainfarkt links"
- 01.06.2023 Frau Erz / Herr Mollner: Diagnostische Gerinnung mittels Clot Pro und Interpretation der Ergebnisse
- 15.06.2023 Neuigkeiten in der Therapie des Typ 2 Diabetes, Dr. Heni, Innere Medizin
- 22.06.2023 Hereditäre Ataxie 2 Fallvorstellungen, Dr. Gadelkareem, & Update zu Heredoataxien
- 29.06.2023 Dr. S. Witzel: Populationsbasierte Evidenz für die Verwendung von Serum-Neurofilamenten als individuelle diagnostische und prognostische Biomarker bei Amyotropher Lateralsklerose - Ergebnisse der NF-ASSESS Studie
- 06.07.2023 Prof. Uttner „Klinische Untersuchung der höheren Hirnleistungen“.
- 13.07.2023 Dr. Vardakas "Neurochemische Biomarker beim therapierefraktären MS-Schub - Eine Subanalyse der IAPEMS-Studie".
- 20.07.2023 Prof. Dr. Rosenbohm: " Neue Therapieoptionen bei Myotoner Dystrophie "
- 27.07.2023 Dr. K. Kreiser: "Aktuelles zur Aneurysmathherapie"
- 10.08.2023 Dr. S. Müller: "Aktuelle Stroke Studien"
- 17.08.2023 Dr. F. Becker "Aktuelles zur Neurostimulation bei therapierefraktärer Epilepsie"
- 24.08.2023 Fallvorstellung von Station M K. Kirchmeier & A. Mahmoud
- 31.08.2023 Dr. Bausewein " posteriore kortikale Atrophie "
- 07.09.2023 Dr. Laible "Neutropenie"
- 14.09.2023 Dr. J. Kassubek + Dr. Müller: "Neurobildgebungs-Signatur bei C9orf72-assoziiertes Amyotropher Lateralsklerose: Ein Beispiel für das Potential multiparametrischer MR-Bildgebung"
- 21.09.2023 Dr. Lewerenz "Multizentrische Generierung moderner Liquorreferenzwerte innerhalb von CONNECT-GENERATE"
- 05.10.2023 Dr. Erhart „CXCL13 bei neurologischen Erkrankungen – was sagt es aus und wann ist es sinnvoll?“
- 12.10.2023 Dr. Becker: „SRSE und Ketogene Diät – Update und Therapieempfehlung“
- 19.10.2023 Dr. Rosenbohm: Neue Therapieoptionen beim M. Pompe.
- 26.10.2023 Gadelkarem: Dr. Seltene Manifestation einer Infektion.
- 02.11.2023 Frau Teumer u. Frau Lenker: Eine seltene Komplikation der Meningoenzephalitis.
- 16.11.2023 Dr. Wurster: Post-COVID in der Neurologie und Psychiatrie.
- 23.11.2023 Dr. Müller: Die Oceanic stroke Studie
- 30.11.2023 G. Bernhard Landwehrmeyer, Somatische Expansion bei der Huntington-Krankheit – neue Interventionsansätze
- 07.12.2023 Dr. Schuster : Vorschläge zum Design zukünftiger ALS Studien – was wir aus unseren IITs lernen könne
- 14.12.2023 Prof. Viardot "CAR T-Zellen"
- 21.12.2023 Dr. Herion „Postiktale Aggressivität - Prävalenz und Risikofaktoren“

- 11.01.2023 PD Dr. Joji Kuramatsu, Erlangen: Acute management of intracerebral haemorrhage and perspectives beyond,
- 18.01.2023 Prof. Tim Magnus, Hamburg: „Between stroke and inflammation“
- 25.01.2023 PD Dr. Tobias Ruck, Düsseldorf „Update on myositis and myasthenia gravis: clinical and scientific insights“,
- 26.01.2023 Epilepsiechirurgische Fallkonferenz
- 01.02.2023 „Brain network imaging to understand the behavioural impact of stroke lesions and cerebral small vessel disease“,
- 09.02.2023 Symposium Im Rahmen der Besetzung einer W3-Professur(mit Leitungsfunktion) für Neurologie mit dem Schwerpunkt Neurodegeneration in der Klinik für Neurologie der Medizinischen Fakultät der Universität Ulm
 - Prof. Dr. Norbert Brüggemann, Lübeck , Bedeutung von pathophysiologisch-orientierter Bildgebung für die Diagnostik und Therapie neurodegenerativer Bewegungsstörungen
 - Prof. Dr. Björn Falkenburger, Dresden, Stadiengerechte Therapie der Parkinson-Krankheit - Visionen für 2030"
 - Prof. Dr. Christine Klein, Lübeck, Reduzierte Penetranz bei Neurodegeneration: Mechanismen endogener Krankheitsprotektion
 - Prof. Dr. Brit Mollenhauer, Göttingen und Kassel, Multimodale Biomarker für Präventionsstudien bei M. Parkinson
 - Prof. Dr. Veit Rothhammer, Erlangen, Synergistische Therapieansätze für Neurodegeneration und Inflammation
 - Prof. Dr. Lucas Schirmer, Mannheim, Degenerative Signaturen chronisch-entzündlicher neurologischer Erkrankungen
 - Prof. Dr. Jochen Weishaupt, Mannheim, Vom Gen zur Therapie - Interdisziplinäre Versorgung, Erforschung und Therapieentwicklung bei neurodegenerativen Erkrankungen
 - Frau Prof. Dr. Beate Winner, Erlangen Translation in Neurodegeneration
- 10.02.2023 Besetzung einer W3-Professur (mit Leitungsfunktion) für Vaskuläre Neurologie in der Klinik für Neurologie der Medizinischen Fakultät der Universität Ulm
 - Prof. Dr. Silke Walter, Homburg, Schlaganfallsmanagement: eine Netzwerkaufgabe
 - Prof. Dr. Karl Georg Häusler, Würzburg, Faszination Vaskuläre Neurologie - Persönlicher Rückblick und Ausblick
 - PD Dr. Joji Kuramatsu, Erlangen: Hämorrhagischer Schlaganfall - von Akuttherapie bis Neurodegeneration
 - apl. Prof. Dr. Jens Minnerup, Münster, Grenzen überwinden für die Vaskuläre Neurologie der Zukunft
 - PD Dr. Sven Poli, Tübingen, Hand in Hand - Herz und Hirn. Interdisziplinäre Evaluation, Biomarker und Sekundärprophylaxe nach ESUS (Embolic Stroke of Undetermined Source), TIA und Zentralarterienverschluss
 - Prof. Dr. Götz Thomalla, Hamburg, Bildgebungsbasierte klinische Forschung in der vaskulären Neurologie - Von Steuerung der Akuttherapie zu Netzwerkstörungen bei zerebraler Mikroangiopathie
- 08.02.2023 Prof. Johannes Levin, München, „Biomarker in drug development for neurodegenerative diseases“

DZNE progress Meetings:

- 17.01.2023 Francesco Roselli: overview of AG Roselli activities, Diana Wiesner: NPFF-neurons in ALS: mouse models and human pathology, Jelena Scekcic-Zahirovic: MCH-neurons in ALS: vulnerability and connectivity, Sruthi Krishnamurthy: disruption of the ANGPTL system in ALS
- 07.02.2023 Francesco Roselli: overview of AG Roselli activities; Prof. Tobias Boeckers: progress of AG Boeckers; prof. Sarah Jesse: "Lecanumab: breakthrough or no breakthrough in AD treatment"
- 07.03.2023 Prof. Karin Danzer: progress of AG Danzer; Dr. Tripke: Mitochondrial genome study in blood of maternally-inherited ALS cases
- 04.04.2023 Prof. Luc Dupuis (in person): updates on Dupuis' lab work on ALS genetics and metabolism; Dr. Catanese: transcriptional and synaptic signatures of ALS
- 09.05.2023 Progress Oeckl group (Patrick Oeckl); Excellence initiative (Karin Danzer); Ongoing short clinical trials (Lindenberg/Neueder)
- 13.06.2023 Progress Freischmidt group; progress in ALS genetics (Simon Witzel); a digital archive of ALS CSF (Klose)
- 22.07.2023 Christina Lang: sleep disturbances in ALS; Alberto Catanese: ALS transcriptional signatures and Jelena Scekcic Zahirovic: extrapyramidal involvement in FUS-ALS
- 12.09.2023 Joachim Schuster (update on RAS-ALS reanalysis); Prof. Annika Herwig: research at the Neurobiology Institute-Ulm University; Oumayma Aousji: clinico-pathological correlations of synaptic loss in the spinal cord of ALS patients
- 10.10.2023 Francesco Roselli: progress of AG Roselli; Jan Kassubek: neuroimaging progress; Jialei Song/AG Knöll: SRF in ALS-final presentation
- 07.11.2023 Prof. Boeckers: progress of AG Boeckers; Dr. Michael Schoen / Dr. Vivian Noeth hot topics of the AG Boeckers
- 13.12.2023 Hypothalamus and sleep defects in ALS (C. Lang and Luc Dupuis); discussion with participants on further projects (cognition, imaging, clinical trials) related to sleep; Summary of TargetALS/HiCALS results and projects (F. Roselli); discussion with participants on further projects related to metabolism and hypothalamus
- 27.04.2023 Eröffnungsveranstaltung Station H
- 03.05.2023 Dr. Katharina Vill, SMA screening in Germany
- 17.05.2023 Spinale Muskelatrophie und moderne Therapien, Dr. Claudia Weiss
- 17.05.2023 Prof. Dr. Angela Kaindl (Berlin), Genetic Epilepsies
- 07.06.2023 Prof. Dr. Philip van Damme, Understanding ALS disease heterogeneity using patient-derived models
- 05.07.2023 Dr. Maura Malpetti (Cambridge), Synaptic alterations in neurodegenerative diseases by PET?
- 28.-30.09.2023 Facharztrepetitorium
- 21.06.2023 Prof. Dr. Claudio Bassetti (Bern): „Sleep by the brain, for the brain“
- 28.06.2023 Dr. Hermann Rostock, Pathophysiologie der (FUS-)ALS: gain-of-function vs. loss-of-function und was bedeutet dies für die klinische Translation?
- 06.-07.07.2023 2nd FrequALS consortium meeting
- 10.07.2023 Liquordiagnostik - Kurs Ulm (Grundlagen und interaktive klinische Fallbeispiele)
- 25.11.2023 1. Ulmer EEG - Grundlagenseminar / 2. Ulmer EEG Seminar
- 17.03./26.05./21.07./22.09./24.11./08.12.2023 Myopathologische Fallkonferenzen

- 19.07.2023 Fallkonferenz Schlafmedizin
- 18.10.2023 INSERM-Treffen: Didier Samuel INSERM - Vorstand vor Ort
- 10.10.2023 Epilepsiechirurgischen Fallkonferenz, Dr. J. Wagner, Dr. Becker
- 25.11.2023 Neurologiesymposium
- 18.12.2023 3. online Konferenz im Subnetzwerk: Huntington/choreatiforme Bewegungsstörungen des DRN-RNDs: neue Interventionsansätze bei der Huntingtongerkrankung
- 13.-14.10.2023 18.Tagung außerklinische Beatmung Kinder und Kleinkinder
- 05.10.2023 3. Ulmer PMDS Symposium
- 27.04.2023 ALS-FTLD Register Schwaben:
 - Vorstellung der aktuellen Zahlen und der Qualifikation für Mitautorenschaft (Dr. Peter/Prof. Rosenbohm)
 - OD1 - ALS in Deutschland (Dr. Ruf)
 - Coping Strategien bei ALS (Prof. Lulé)
 - Neuzulassung ASO für SOD1 in USA (Prof. Ludolph)
 - atural history data ALS registry Swabia 2015-2022 (DGM Beitrag 2023) (Prof. Rosenbohm)
- 29.11.2023 Treffen der Kooperationspartner des ALS-FTLD-Registers:
 - 1. Aktuelle Zahlen des Registers (Prof. Nagel/Prof. Rosenbohm/Dr. Peter)
 - 2. Schlaf bei der ALS - Dr. Christina Lang
 - 3. Tofersen-Anwendungsbeobachtung bei der ALS - Dr. Maximilian Wiesenfarth
 - 4. Serum Neurofilamente als Surrogatmarker bei ALS - Biomarkerdaten aus dem Register - Dr. Simon Witzel

Zusätzlich wöchentlich: PJ-Seminare

ZSH

- 17.02.2023 Kolonics; Freitagsfortbildung
- 24.02.2023 Mack; Freitagsfortbildung
- 03.03.2023 Melnic; Freitagsfortbildung
- 17.03.2023 Nunn; Freitagsfortbildung
- 24.03.2023 Overghemmi; TAVI bei reiner AI - JenaValve
- 31.03.2023 Paukovic; Moderne Diabetestherapie
- 07.04.2023 Preiskorn; Freitagsfortbildung
- 14.04.2023 von Sanden; Freitagsfortbildung
- 21.04.2023 Scheffler; Aortenklappeninsuffizienz
- 28.04.2023 Schneider C.; Schwangerschaftshypertonie
- 05.05.2023 Stahl; Carotis-US
- 12.05.2023 Schösser; Freitagsfortbildung
- 19.05.2023 Tesfay; CSR
- 26.05.2023 Teumer; Tirzepatid
- 02.06.2023 Naggar; Herzinsuffizienz
- 09.06.2023 Andreß; Vorstellung eigener Forschungsergebnisse
- 16.06.2023 Bruß; Eisen
- 23.06.2023 D´Almeida; Pupillometrie
- 23.06.2023 Felbel; MINOCA

- 30.06.2023 Gassert; OAK Krebs
- 07.07.2023 Gröger; Freitagsfortbildung
- 14.07.2023 Gundlach; Bempedoinsäure
- 21.07.2023 Schösser; PCSK9-Inhibitoren
- 28.07.2023 Jahiu; Freitagsfortbildung
- 04.08.2023 Joncour; Freitagsfortbildung
- 11.08.2023 Karatas; Freitagsfortbildung
- 18.08.2023 Kirindi; Freitagsfortbildung
- 25.08.2023 Keckia; Freitagsfortbildung
- 01.09.2023 Katov; Freitagsfortbildung
- 08.09.2023 Keckia; ECLS-Schock
- 15.09.2023 Koloniic; ScienceBuster
- 22.09.2023 Katov; CASTLE-TX
- 29.09.2023 D'Almeida; MULTISTARS-AMI
- 06.10.2023 Nunn; STEP-HF
- 13.10.2023 Paukovitsch; MI-Forschung
- 20.10.2023 Von Sanden; ASD/PFO
- 27.10.2023 Scheffler; CASTLE-HTX
- 03.11.2023 Schneider C.; Ventrikuläre Tachykardien
- 10.11.2023 Stahl; Hyponatriämie-Studie
- 17.11.2023 Teumer; Sek. Hypertonie
- 24.11.2023 Andreß; Aufschub nicht-notfallmäßiger Eingriffe
- 01.12.2023 Ariaye; SELECT
- 08.12.2023 Bozic; Hydrocortison im CPAP
- 15.12.2023 Bruß; Schockraum
- 22.12.2023 Chia-Gil; Stentpolymere

ZSD → bleibt leer

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

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

Das ZSE Ulm ist außerdem in der deutschlandweiten **AG ZSE** verknüpft. Hier findet in regelmäßigen Hybrid-Treffen ein Austausch zwischen allen dt. ZSE statt.

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

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

Im deutschlandweiten **Modellvorhaben Genomsequenzierung** ist das ZSE Ulm ebenfalls integriert.

ZSLDPE

Innere Medizin I

- KEKS (Patienten- und Selbsthilfe-Organisation für Kinder und Erwachsene mit kranker Speiseröhre): Expertenaustausch zu Ösophagusatresie.
- Die Sektion Kinderchirurgie wurde gemeinsam mit der Kinderurologie als ERN in das Netzwerk eUROGEN aufgenommen.

ZSTETS

Innere Medizin I

- Standort des neuen NCT Südwest
- Netzwerk comprehensive cancer centers
- Netzwerk ZPM
- Deutsches Netzwerk für Personalisierte Medizin (DNPM, Prof. Seufferlein)

ZSEE

Innere Medizin I und Pädiatrie

- Expertenmeeting Lipodystrophie Prof. Wabitsch/ Prof. Heni
- Online Fallkonferenzen ASIM (Arbeitsgruppe für Angeborene Stoffwechselstörungen) einmal pro Quartal
- 25.05.2023 Projektgruppe Lipodystrophie/ München
- Leitung der AG ENDO Süd mit regelmäßigen Treffen in Ulm (Hörsaal) und virtuellen Treffen

ZSSK

- Süddeutsches Pädiatrisches SZT Audit „Sterne des Südens“, 13.11.2023 in Freiburg im Breisgau, 11:00 bis 17:00 Uhr
- Virtuelles Treffen der Mitglieder des NetsOS-Netzwerkes für seltenen Knochenerkrankungen, 24.8.2023, 17:00-19:00 Uhr
- Externe Visite durch RKU in SPZ-Göppingen ca. 1x pro Monat
- Interdisziplinäre Fallkonferenzen ZMK₃ und ZMK₄ mit BWK-Ulm ZSH

ZSHI

- RECOMB-Consortium (EU-Projekt 75510 Horizon 2020: Gentherapie bei Patienten mit SCID bei RAG-Mutationen)
- PAS&ZT (AG für pädiatrische Stammzell- und Zell-Therapie der GPOH)
- API (Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Immunologie)
- AG Neugeborenen-Screening der API
- Inborn Error Working Party der EBMT
- European Society of Immunodeficiencies
- WP-SAA (Working Party Aplastic Anemia der EBMT)
- International PNH Interest Group (IPIG)
- Arbeitskreis Klassische Hämatologie der DGHO
- Offizielle Mitgliedschaft in ERN-RITA, DRN-RITA und ERN EuroBloodNet seit 01.01.2022
- Cost Actions (European Cooperation in Science and Technology) CA22119 "HELIOS"

Benennung der Patientenorganisationen, mit denen krankheitsspezifisch zusammengearbeitet wird

- TIF (Thalassaemia International Federation)
- IST e.V. (Interessengemeinschaft Sichelzellerkrankung und Thalassämie)
- SAM (Seltene Anämien Deutschland e.V.)
- dsai e.V. (Patientenorganisation für angeborene Immundefekte)
- Aplastische Anämie e.V.
- Stiftung Lichterzellen
- DEGETHA (Deutsche Gesellschaft für Thalassämie und alle seltenen Erkrankungen (SE))

ZSNE & ZSNME

- ERN-RND (ZSNE) und ERN-NMD (ZSNME) mit hier jeweils Mitgliedschaft im Member Board, sowie bei ERN-RND auch Koordination der Disease Group (DG) Huntington/Chorea (Prof. Landwehrmeyer) sowie DG: transition und DG: Neuroreha,
- Abhalten von Webinaren sowie Besprechungen von Fällen in CPMS,
- Mitgliedschaft: DRN-RND (ZSNE) sowie DRN-NMD (ZSNME) mit im DRN-RND
- Koordinatorenschaft der Subnetzwerke: atypische Parkinsonsyndrome, Huntington/Choreaformige Bewegungsstörungen sowie FTLD; hier Fallkonferenzen und Fortbildungen,
- Mitgliedschaft im DRN-seltene Epilepsien (ZSNE)

- Mitarbeit in wissenschaftlich fachlichen Netzwerken (DRN-RND, ERN-RND, ERN-Euro-NMD), sowie weiteren Netzwerken: MND-Net, epidemiologisches ALS-Register Schwaben, FTLD-Konsortium, FTLD -Register, Huntington -Netzwerk EHDN, neurovaskuläres Netzwerk Ost-Württemberg , Myotrophe Dystrophie: MD-NET mit teilweise Fallkonferenzen /Fortbildungen/Erstellung von Konsensuspapieren (MND-NET)
- Maligne Hyperthermie: MH-Register, PD und seltene Parkinsonvarianten: Kompetenznetz Parkinson
- Seltene Epilepsien: Europäisches Schwangerschaftsregister, Autoimmunencephalitiden: GENERATE
- ALS, MND: Ambulanzpartner, PSP : PRO-PSP, Myositis: Myositis-Netz, Mitochondriopathien: Mito-NET

ZSH

- Heart Failure Unit (HFU) mit Uniklinik Heidelberg
- LMU München, Medizinische Klinik und Poliklinik I
- Deutsches Herzzentrum München
- Universitätsklinikum Heidelberg, Klinik für Kardiologie, Angiologie und Pneumologie
- Universitätsklinikum Augsburg, Abteilung für Kardiologie;
- Robert-Bosch-Krankenhaus Stuttgart, Abteilung für Kardiologie und Angiologie
- Alb-Donau-Klinik Ehingen, Abteilung für Innere Medizin und Kardiologie
- Stifungsklinikum Weißenhorn, Innere Medizin I
- Klinikum Heidenheim, Medizinische Klinik II
- Klinikum Memmingen, Abteilung für Kardiologie
- Kreisklinik Günzburg, Abteilung für Kardiologie
- Klinik Krumbach, Abteilung für Kardiologie und Angiologie
- Herzklinik Ulm
- Gemeinschaftspraxis für Innere Medizin und Dialyse, Friedrichshafen

ZSD → bleibt leer

6. Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Das ZSE Ulm führt humangenetische Laboranalysen sowohl für Patient*Innen des Universitätsklinikums Ulm, als auch auf Veranlassung für externe Patient*innen.

Die Angaben zu den humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber den bisher unklaren Diagnosen für das Jahr 2023 sind vergleichbar mit den Angaben aus dem Vorjahr.

ZSLDPE

Bei Darmerkrankungen ist die Quote max. 20%; bei Lebererkrankungen max. 30%.

Innere Medizin I

Hereditäre Pankreatitis: Durchführung von 20 Analysen in 2023 und davon wurden 3 positive Fälle identifiziert.

ZSSK

Für diese Erkrankungsgruppe ist die Definition nicht anwendbar, geschätzt sind ca. 90% der kongenitalen Knochenerkrankungen molekular aufgeklärt.

ZSNE & ZSNME

Im neuromuskulären Bereich liegt die Quote schätzungsweise bei ca. 20-30% (hier werden die Diagnosen auch primär oder unter Zuhilfenahme muskelbiptischer/elektrophysiologischer Befunde gesichert).

Im neurodegenerativen Bereich (bspw. der Huntingtonerkrankung) oder bei anderen Erkrankungen (z.B. Neurofibromatose) teilweise bis zu 100%.

ZSD

Die im Zentrum betreuten seltenen Erkrankungen werden überwiegend nicht genetisch diagnostiziert, weil es sich um seltene, aber nicht monogen vererbte Erkrankungen handelt.

ZSEE

Ca. 20% der Patienten mit V.a. DSD, genetischer Adipositas oder Lipodystrophie-Erkrankung bei denen eine genetische Diagnose gestellt werden kann.

ZSTETS

Frauenheilkunde

10-20% i.R. der Tumor-Risiko-Sprechstunde.

7. Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSE

7.1 Fachzentren ZSE Ulm

ZSLDPE

Innere Medizin I

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

ZSTETS

Innere Medizin I

- Exokrines Pankreaskarzinom, AWMF 032-010OL
- Plattenepithelkarzinome und Adenokarzinome des Ösophagus, AWMF 021-023OL
- Kolorektales Karzinom, AWMF 021-007OL
- Magenkarzinom, AWMF032-009OL
- Neuroendokrine Tumore, AWMF 021-026
- Humangenetische Diagnostik und Beratung 218-322
 - Rainer Siebert, Humagenetik
- Hepatozelluläres Karzinom, AWMF 032-053OL

ZSEE

Pädiatrie

- S3-Leitlinie „Schilddrüsenkarzinom“ (AWMF 031-056OL)
- S2k-Versorgungsleitlinie „Empfehlungen für die strukturellen Voraussetzungen der pädiatrisch onkologischen und hämatologischen Versorgung“
- S2k-Leitlinie „Langzeitnachsorge nach Krebs im Kindes- und Jugendalter“ (AWMF 025-003)
- „Kraniopharyngeom im Kindes- und Jugendalter“ (AWMF 025-026)
- International Guideline Harmonization Group „Metabolic Syndromes after Childhood Cancer“
- S3-Leitlinie Therapie und Prävention der Adipositas im Kindes- und Jugendalter
- S3-Leitlinie Diagnostik, Therapie und Verlaufskontrolle des Diabetes mellitus im Kindes- und Jugendalter

Podcast

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

Kooperationen

- Endo-ERN
- ECLip
- DSD Care
- DGKED bzw. DGPAED

ZSH

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

ZSNE & ZSNME

- Chorea/Morbus Huntington (Prof Landwehrmeyer, 2023)
- Europäische Leitlinien für das Phelan Mc Dermid Syndrom (Prof. Jesse, 2023) inklusive clinical synopsis, surveillance scheme und emergency card.
- Nationale Leitlinienmitarbeit: Prof. Ludolph (ALS), Prof. Kassubek (idiopathisches Parkinsonsyndrom), Prof. Tumani (Lumablpunktion und Liquordiagnostik), Prof. Otto (Demenzen)
- Mitarbeit in ERN-Euro-NMD, ERN-RND; erwähnt in diversen jährlichen Klinikberichten sowie auf Homepage der Klinik

ZSSK

- Osteopetrosis Consensus guidelines for diagnosis, therapy and follow-up. (<https://e-sid.org/layout/set/print/content/view/full/14267>)

ZSD → bleibt leer

8. Studien mit Beteiligung des ZSE

8.1 Fachzentren ZSE Ulm

ZSLDPE

Innere Medizin I

DHC-R

Prospektives Deutsches Hepatitis C Register (Leberstiftungs GmbH)

NIS-Studiennr.: 2493

2014 – laufend

German PBC Kohort

Prospective, multicenter cohort study on primary biliary cholangitis (Leipzig)

NCT04076527

2020 – laufend

PanCAAlert

Erforschung eines Multimarker-Tests zur Früherkennung von Bauchspeicheldrüsenkrebs im Stuhl

BMBF Verbundprojekt: 13GW0405

04/2022 – laufend

NUT-2/PBC

Double-blind, randomised, placebo-controlled, phase II dose-finding study comparing different doses of norlicholic acid tablets with placebo in the treatment of primary biliary cholangitis in patients with an inadequate response to ursodeoxycholic acid

EudraCT: 2021-001431-56

04/2023 - laufend

INDIGO - A Phase 3 Study of Obexelimab in Patients With IgG4-Related Disease A Phase 3, Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Obexelimab in Patients With IgG4-Related Disease (INDIGO)

ClinicalTrials.gov Identifier: NCT05662241

09/2022 - laufend

GerPaCyst - Es handelt sich um eine prospektive Registerstudie für Patienten (unter Beobachtung oder vor – und nach Resektion) mit Verdachtsdiagnose IPMN, MCN oder SPPT ohne studienbedingte Interventionen. Primäres Ziel der Studie ist es, die natürliche Biologie von IPMNs (Haupt-, Nebengang und gemischte), SCA, SPN und MCNs zu erheben und daraus die Berechnung eines individuellen Risikomodells zu ermöglichen.

Sekundär streben wir an, die Standardisierung von radiologischen Pankreasprotokollen voranzutreiben.

Tertiär möchten wir eine standardisierte Patientendatenbank zur Erleichterung der Nachsorge in der eigenen Klinik etablieren.

DRKS00025927 - 09/2023

ZSEE

Pädiatrie

REAL₃ | NN8640-4172 (Wachstumshormon) - Phase II

NCT02616562

Titel: A randomised, multinational, active-controlled, open-labelled, dose finding, doubleblinded, parallel group trial investigating efficacy and safety of once-weekly NNC0195-0092 treatment compared to daily growth hormone treatment (Norditropin® FlexPro®) in growth hormone treatment naïve pre-pubertal children with growth hormone deficiency REAL₃ Study

REAL₄ | NN8640-4263 (Wachstumshormon) - Phase IIIa

NCT03811535

Titel: A trial comparing the effect and safety of once weekly dosing of somapacitan with daily Norditropin® in children with growth hormone deficiency

RM-493-022 (monogene Adipositas) - Verlängerungsstudie von Phase II oder III Studien

NCT03651765

Titel: Long Term Extension Trial of setmelanotide (RM-493) for patients who have completed a trial of Setmelanotide for the treatment of obesity associated with genetic defects upstream of the MC₄ receptor in the leptin-melanocortin pathway

RM-493-034

NCT04963231

Titel: A Phase 2, Two-Stage (Open-Label Run-in Followed by Randomized Withdrawal), Double-Blind, Placebo-Controlled Study of Setmelanotide in Patients With Specific Gene Variants in the Melanocortin-4 Receptor Pathway

RM-493-035

NCT05093634

Titel: A Phase 3, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Trial: Multiple Independent Sub-studies of Setmelanotide in Patients With POMC/PCSK1, LEPR, NCOA1(SRC1), or SH2B1 Gene Variants in the Melanocortin-4 Receptor Pathway

RM-493-040

NCT05774756

Titel: A Phase 3, Double Blind, Randomized, Placebo-Controlled Trial to Evaluate the Efficacy and Safety of Setmelanotide in Patients With Acquired Hypothalamic Obesity

STEP Young (NN 9536-4512)

NCT 057 26 227

Title: Long-term Safety and Efficacy of Semaglutide s.c. Once-weekly on Weight Management in Children and Adolescents (Aged 6 to <18 Years) With Obesity or Overweight

EMR200104_544 (Wachstumshormon) – AWB

NCT: n.a. (online post-marketing surveillance)

Titel: Non-interventional, post-marketing surveillance "Saizen®-online"

ECLip Registry (European Consortium of Lipodystrophies) – Registerstudie

NCT03553420

Titel: Osse Registry for Patients with Lipodystrophy Run by the European Consortium of Lipodystrophies (ECLip)

GH-4488 (Wachstumshormon, Adhärenzstudie) – NIS

NCT03972345

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

DSDCare: DRKS: DRKS00022521

Titel: Verbesserung der Versorgung für Menschen mit Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD)

Bariatrische Chirurgie

DRKS: DRKS00004196

Titel: Medical and Psychosocial Implications of Adolescent Extreme Obesity: Weight Loss Surgery in Adolescents with Extreme Obesity

Register-Studien:

- APV: National Adiposity Patients Registry (APV) – Ulm site
- AGS Register
- Hypothyreose Register
- DPV: Initiative, die Behandlungsergebnisse für Menschen mit Diabetes in der Routinetherapie durch standardisierte Dokumentation, objektiven Vergleich von Qualitätsindikationen und durch multizentrische Therapieforschung zu verbessern
- MEASuRE Global Registry – Metreleptin Effectiveness and Safety Registry

ZSTETS

Innere Medizin I

Hepatozelluläres Karzinom

ABC-HCC (MO42851):

Titel: A Phase IIIb, randomized, multicenter, open-label trial of Atezolizumab plus Bevacizumab versus transarterial Chemoembolization (TACE) in intermediate-stage Hepatocellular Carcinoma with high disease burden

Zeitraum: 11.04.2022 - laufend

EudraCT-Nummer: 2020-004210-35

EMERALD-3 (Dg10VC00001):

Titel: A Phase III, Randomized, Open-Label, Sponsor-Blinded, Multicenter Study of Durvalumab in Combination with Tremelimumab ± Lenvatinib Given Concurrently with Transarterial Chemoembolization (TACE) Compared to TACE Alone in Patients with Locoregional Hepatocellular Carcinoma

Zeitraum: 01.03.2023 – laufend

EudraCT-Nummer: 2021-003822-54

CO44668 (IMbrave152):

Titel: Phase III, randomized, double-blind, Placebo-controlled study evaluating Atezolizumab and Bevacizumab, with and without Tiragolumab, in patients with untreated locally advanced or metastatic Hepatocellular Carcinoma

Zeitraum: in Planung

EudraCT-Nummer: 2023-503422-39-00

MO42541 (Fa. Roche):

Titel: A phase III, open-label, randomized study of Atezolizumab with Lenvatinib or Sorafenib versus Lenvatinib or Sorafenib alone in hepatocellular carcinoma Previously treated with Atezolizumab and Bevacizumab

Zeitraum: 07.12.2021 - laufend

EudraCT-Nummer: 2020-005231-78

AURORA (AIO-HEP-0419/ass):

Titel: A Phase II, non-randomized, single arm, translational study of Cabozantinib for Patients with Hepatocellular Carcinoma (HCC) Refractory to Lenvatinib Treatment

Zeitraum: 05.05.2022 - laufend

EudraCT-Nummer: 2019-004728-39

1. Cabozantinib nach Progress oder Unverträglichkeit Lenvatinib mono
2. Cabozantinib nach Progress oder Unverträglichkeit Lenvatinib + IO Kombitherapie
3. Cabozantinib nach Progress oder Unverträglichkeit Erstlinientherapie (außer Sorafenib)

Cholangiozelluläres Karzinom

ADJUBIL

Titel: A Phase II study of immunotherapy with durvalumab and tremelimumab in combination with capecitabine or without capecitabine in ADJUVANT situation for BILIARY tract cancer

Zeitraum: 10.08.2022 - laufend

EudraCT-Nummer: 2021-002389-41

Brightline-2 (BI1403-0011):

Titel: A Phase IIa/IIb, open-label, single-arm, multi-centre trial of BI 907828 for treatment of patients with locally advanced / metastatic, MDM2 amplified, TP53 wild-type biliary tract adenocarcinoma, pancreatic ductal adenocarcinoma, or other selected solid tumours

Zeitraum: 29.03.2023 - laufend

EudraCT-Nummer: 2022-001500-18

Kohorte 1: Biliary tract AdenoCa

Kohorte 2: Pancreatic ductal AdenoCa

Kohorte 3: Lung AdenoCa

Kohorte 4: Urothelial bladder Ca

BI 1403-0002:

Titel: Eine offene Phase-Ia/Ib-Dosis-Eskalationsstudie zur Kombination von BI 907828 mit BI 754091 (Ezabenlimab), gefolgt von Erweiterungskohorten, bei Patienten mit fortgeschrittenen soliden Tumoren (MDM2 Inhibitor)

Zeitraum: 10.02.2023- laufend

EudraCT-Nummer: 2019-001173-84

AMG 193 (20210023):

Titel: A phase 1/1b/2 study evaluating the safety, tolerability, pharmacokinetics, pharmacodynamics, and efficacy of AMG 193 alone and in combination with docetaxel in subjects with advanced MTAP-null solid tumors,

CCA, PDAC, NSCLC, HNSCC

Pause wegen IVDR-Einreichung seit 15.03.2023

Zeitraum: 08.08.2022- laufend

EudraCT-Nummer: 2021-004764-10

EvIDHence:

Titel: Longitudinal retrospective CCA chart review study

(A descriptive, multicenter, international, longitudinal, retrospective, chart review study involving advanced and metastatic CCA patients)

Stratifizierung: in Ulm nur Pat. mit dem Fam.-namen „M“

Zeitraum: 24.01.2023- laufend

Phase: NOPH

EudraCT-Nummer: unbekannt

Neuroendokrine Tumore

CABONEN:

Titel: A phase II trial of cabozantinib in patients with advanced, low proliferative NEN G3

Zeitraum: 13.07.2023 - laufend

EudraCT-Nummer: 2020-002541-41

SORENTO - CAMURUS (HS-19-675):

Rekrutierungsende: 13.12.2023

Zeitraum: 11.08.2022- laufend

Phase: 3

EudraCT-Nummer: 2021-000849-40

NTRK-Fusionen

REALTRK (iOmedico):

Titel: Registerstudie zur molekularen Testung, Behandlung und Therapiewirkung von Patienten mit lokal fortgeschrittenen oder metastasierten soliden Tumoren, die eine NTRK1, NTRK2 oder NTRK3-Genfusion aufweisen

Zeitraum: in Planung

Phase: NOPH

EudraCT-Nummer: unbekannt

ACTICCA-1

Titel: Adjuvant chemotherapy with gemcitabine and cisplatin compared to observation after curative intent resection of cholangiocarcinoma

Zeitraum: 13.10.2014 - 2023

Phase: III

EudraCT-Nummer: 2012-005078-70

PaCaReg CCCU (YMO/PAK-0215)

Titel: Eine multizentrische Registerstudie zur Erfassung klinischer, epidemiologischer und biologischer Profile beim duktalem Adenokarzinom des Pankreas

Zeitraum: 12.07.2018 - laufend

Phase: NA

Trial/NCT-No.: 04099134

EDIUM

Titel: Ergebnisqualität bei Darmkrebs: Identifikation von Unterschieden und Maßnahmen zur flächendeckenden Qualitätsentwicklung

Zeitraum: 01.11.2018 - laufend

Phase: NA

DRKS-ID: 00008724

AIO-STO-0417 (ehem. Moonlight)

Titel: Modified FOLFOX plus/minus Nivolumab and Ipilimumabin patients with previously untreated advanced or metastatic adenocarcinoma of the stomach or gastroesophageal junction. A randomized phase 2 trial

Zeitraum: 19.11.2018 - laufend

EudraCT-Nummer: 2017-002080-18

DANTE (AIO-STO-0317)

Titel: A randomized, open-label Phase II efficacy and safety study of Atezolizumab in combination with FLOT versus FLOT alone in patients with gastric cancer and adenocarcinoma of the oesophago-gastric junction (MO30039)

Zeitraum: 29.01.2019 - laufend

EudraCT-Nummer: 2017-001979-23

ELDERLY (AIO-KRK-0117)

Titel: Aflibercept and 5-FU vs. FOLFOX as 1st line treatment option for elderly or frail elderly patients with metastatic colorectal cancer

Zeitraum: 11.03.2019 - 2023

Phase: II

EudraCT-Nummer: 2017-000329-11

RAMTAS (AIO-KRK-0316)

Titel: A Phase IIb study with run in safety phase of Ramucirumab in combination with TAS102 vs. TAS102 monotherapy in chemotherapy refractory metastatic colorectal cancer patients

Zeitraum: 15.04.2019 - 2023

EudraCT-Nummer: 2017-004162-99

IMMULAB (AIO-HEP-0417/ass)

Titel: A phase II trial of immunotherapy with pembrolizumab in combination with local ablation for patients with early stage hepatocellular carcinoma

Zeitraum: 14.08.2019 - 2023

EudraCT-Nummer: 2018-001381-42

CVPMo87A2101 (Novartis)

Titel: Phase Ib study of gevokizumab in combination with standard of care anti-cancer therapies in patients with metastatic colorectal cancer, gastroesophageal cancer and renal cell carcinoma

Zeitraum: 19.08.2019 - 2023

EudraCT-Nummer: 2018-003952-19

COMPETE (ITM-LET-01)

Titel: A prospective, randomised, controlled, open-label, multicentre phase III study to evaluate efficacy and safety of Peptide Receptor Radionuclide Therapy (PRRT) with ¹⁷⁷Lu-edotreotide (¹⁷⁷Lu-DOTATOC) compared to targeted molecular therapy with everolimus in patients with inoperable, progressive, somatostatin receptor-positive (SSTR+), neuroendocrine tumours of gastroenteric or pancreatic origin (GEP-NET)

Zeitraum: 04.11.2019 - laufend

EudraCT-Nummer: 2016-001897-13

RAMIRIS (AIO-STO-0415)

Titel: Ramucirumab plus Irinotecan / Leucovorin / 5-FU versus Ramucirumab plus Paclitaxel in patients with advanced or metastatic adenocarcinoma of the stomach or gastroesophageal junction, who failed one prior line of palliative chemotherapy, a phase III trial of the AIO

Zeitraum: 06.02.2020 - laufend

EudraCT-Nummer: 2015-005171-24

SEPION

Titel: A multi-center Phase I/II Study of sequential epigenetic and immune targeting in combination with Nab-Paclitaxel / Gemcitabine in Patients with advanced pancreatic ductal adenocarcinoma

Zeitraum: 16.03.2020 - laufend

EudraCT-Nummer: 2015-001625-40

MK-3475-966

Titel: A Phase 3 Randomized, Double Blind Study of Pembrolizumab Plus Gemcitabine/Cisplatin versus Gemcitabine/Cisplatin as First-Line Therapy in Participants with Advanced/Unresectable Biliary Tract Carcinoma

Zeitraum: 29.09.2020 - laufend

EudraCT-Nummer: 2019-000944-82

CADPT01C12101

Titel: A Phase Ib, multicenter, open-label dose escalation and expansion platform study of select drug combinations in adult patients with advanced or metastatic BRAF V600 colorectal cancer

Zeitraum: 28.10.2020 - laufend

EudraCT-Nummer: 2019-004688-27

CNIS793B12201

Titel: A phase II, open label, randomized, parallel arm study of NIS793 (with and without spartalizumab) in combination with SOC chemotherapy gemcitabine/nab-paclitaxel, and gemcitabine/nab-paclitaxel alone in first-line metastatic pancreatic ductal adenocarcinoma (mPDAC)

Zeitraum: 09.12.2020- laufend

EudraCT-Nummer: 2020-000349-14

NAPOLI-3 (D-US-60010-001)

Titel: An open-label, randomised, multicentre, phase III study of irinotecan liposome injection, oxaliplatin, 5-fluorouracil/leucovorin versus nab-paclitaxel plus gemcitabine in subjects who have not previously received chemotherapy for metastatic adenocarcinoma of the pancreas

Zeitraum: 11.01.2021 - 2023

EudraCT-Nummer: 2018-003585-14

MEFOX (AIO-KRK-0119)

Titel: A phase I/II trial of D,L-Methadone and mFOLFOX6 in treatment of advanced colorectal cancer

Zeitraum: 18.02.2021 - laufend

EudraCT-Nummer: 2019-004158-26

CIRCULATE (AIO-KRK-0217)

Titel: Circulating tumor DNA based decision for adjuvant treatment in colon cancer stage II evaluation

Zeitraum: 23.02.2021- laufend

Phase: III

EudraCT-Nummer: 2018-003691-12

RACE (AIO-KRK-0118)

Titel: Neoadjuvant Radiochemotherapy versus Chemotherapy for Patients with Locally Advanced, Potentially Resectable Adenocarcinoma of the Gastroesophageal Junction (GEJ) - A randomized phase III joint study of the AIO, ARO and DGAV

Zeitraum: 17.03.2021- laufend

EudraCT-Nummer: 2018-001728-20

BERINGCRC (Pierre Fabre Onc.)

Titel: Chemotherapie-freie Behandlung bei BRAFV600E-mutierten mCRC.

Zeitraum: 24.03.2021- laufend

Phase: AWB

Registrierung: NCT04673955

EF-27 PANOVA (MPG)

Titel: PANOVA-3: Pivotal, randomized, open-label study of Tumor Treating Fields (TTFields, 150kHz) concomitant with gemcitabine and nab-paclitaxel for front-line treatment of locally-advanced pancreatic adenocarcinoma (EF-27)

Zeitraum: 14.07.2021- laufend

Phase: III

Registrierung: NCT03377491

Projection (ML40429)

Titel: Prognostische Wertigkeit von zirkulierender Tumor-DNS beim resektablen Pankreaskarzinom

Zeitraum: 19.07.2021- laufend

Phase: AWB

Registrierung: NCT04246203

ACO/ARO/AIO-18.2 (AIO-KRK-0319)

Titel: Preoperative FOLFOX versus postoperative risk-adapted chemotherapy in patient with locally advanced rectal cancer and low risk for local failure: A randomized phase III trial of the German Rectal Cancer Rectal Study Group

Zeitraum: 06.09.2021- laufend

EudraCT-Nummer: 2018-001356-35

MO42541

Titel: A phase III, open-label, randomized study of Atezolizumab with Lenvatinib or Sorafenib versus Lenvatinib or Sorafenib alone in hepatocellular carcinoma Previously treated with Atezolizumab and Bevacizumab

Zeitraum: 11.10.2021 - laufend

EudraCT-Nummer: 2020-005231-78

Pantax Ib (SCO101-002)

Titel: An open-label phase Ib prospective clinical trial to investigate safety, tolerability and maximum tolerated dose for SCO-101 in combination with gemcitabine and nab-paclitaxel in inoperable pancreatic cancer patients.

Zeitraum: 19.10.2021 - laufend

EudraCT-Nummer: 2020-002627-11

STELLAR - EMRE7080M000508 (Fa. Eisai)

Titel: A Multicentre, Observational, Phase 4 Study to Evaluate the Safety and Tolerability of Lenvatinib in Patients With Advanced or Unresectable Hepatocellular Carcinoma. - Post-Authorisation Safety Study (PASS)

Zeitraum: 15.12.2021 - laufend

Phase: AWB

Registrierung: NCT04763408

ZSHI

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

Wirksamkeit und Sicherheit von Eltrombopag in Kombination mit Ciclosporin bei Patienten mit erworbener moderater aplastischer Anämie (EMAA). Eine prospektive multizentrische Studie, die Ciclosporin + den Thrombopoetin-Rezeptorantagonis Eltrombopag (Revolade^R, GlaxoSmithKline) mit Ciclosporin + Placebo bei Patienten mit erworbener moderater aplastischer Anämie vergleicht (Efficacy and Safety of Eltrombopag in Combination with Ciclosporin in Patients with Acquired Moderate Aplastic Anemia (EMAA). Prospective Randomized Multicenter Study Comparing Ciclosporin + Thrombopoietin Receptor Agonist Eltrombopag (Revolade^R, GlaxoSmithKline) with Ciclosporin + Placebo in Patients with Acquired Aplastic Anemia).

EudraCT-No. 2014-000174-19

Antragsnummer der Ethikkommission Ulm: 49/14
2015 – (ongoing)

An Open-label, Non-Randomized, Multi-Center Extension Study To Evaluate the Long-Term Safety and Efficacy of AllTM IN THE Treatment of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH)

Protocol: APL2-307

EudraCT-No: 2019-001106-23

Phase III, (Principal Investigator)

2020 – 08/2023

A Phase 2, Open-Label, Repeat-Dose Study to Assess the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, Pharmacodynamics, and Proof-of-Concept of Intravenous ANX005 in Subjects with Warm Autoimmune Hemolytic Anemia

Protocol: ANX005-wAIHA-02

EudraCT No: 2020-003675-18

Phase II, (Principal Investigator)

03/2022 – 04/2023

A Phase III, randomized, open-label, active-controlled, multicentre study evaluating the efficacy and safety of Crovalimab versus Eculizumab in patients with PNH not previously treated with complement inhibitors.

Protokoll: BO42162

EudraCT No: 2019-004932-21

Phase II(Principal Investigator)

08/2021 – ongoing

An open label, multicenter roll-over extension program (REP) to characterize the long-term safety and tolerability of iptacopan (LNPO23) in patients with Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH) who have completed PNH Phase 2 and Phase 3 studies with iptacopan.

Protocol: CLNPO23C12001B

EudraCT No: 2020-004385-19

Phase IIIb (principal investigator)

08/2022-ongoing

A multicentre, single arm, open-label trial to evaluate efficacy and safety of oral, twice daily iptacopan in adult patients who have Hb \geq 10 g/dl in response to anti-C₅ antibody and switch to iptacopan.

Protocol: CLNPO23C12303

EU CT No: 2022-502148-10-00

Phase IIIb (principal investigator)

10/2023 – ongoing

A Phase 2 Proof of Concept Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, Pharmacodynamics, and Preliminary Efficacy of OMS906 in PNH Patients with a Sub-optimal Response to the C₅ Inhibitor, Ravulizumab

Protocol: OMS906-PNH-001

EudraCT number: 2021-006930-37

EU CT number: 2022-501190-39-01

Phase II, Principal investigator

04/2023 – ongoing

Register-Studien:

- International PNH-Registry
- Prospective registry on natural history, treatment and outcome of patients with APDS - level 3 ESID registry
- Fanconi Anämie Register
- A registry for hemophagocytic lymphohistiocytosis (HLH)
- Pädiatrisches Register für Stammzelltransplantation
- PID Net Registry - European Society for Immunodeficiencies
- SCETIDE - Stem Cell Transplant for primary Immune Deficiencies in Europe
- Severe Combined Immunodeficiency Registry

- MPN Childhood Registry
Register Sichelzellerkrankheit
- Register für Seltene Anämien
- ACTIF-Register - Zentrale Registrierung von Patientendaten und Biomaterialbank bei Aplastischen Anämien, unerklärten Cytopenien, Telomeropathien und Inherited Bone Marrow Failure Syndromen (ACTIF)

ZSNE & ZSNME

- GENERATION HD2. A Study to Evaluate the Safety, Biomarkers, and Efficacy of Tominersen Compared With Placebo in Participants With Prodromal and Early Manifest Huntington's Disease. NCT05686551 (2023-ongoing)
- An Open-Label Extension Study to Evaluate the Long-Term Safety and Tolerability of Intrathecally Administered RO7234292 (RG6042) in Patients with Huntington's Disease yes
- NCT03842969 EUDRACT 2018-003898-94 Study ongoing in modified form (modified in April 2021; intrathecal application of Tominersen paused) (2019-2023)
- A Phase III, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Parallel Arm, Multicenter Study Evaluating the Efficacy and Safety of Pridopidine in Patients with Early Stage of Huntington Disease (PRidopidine Outcome On Function in Huntington Disease - PROOF-HD) EUDRACT: 2020-002822-10 NCT04556656 (2020-ongoing)
- A 24-month Phase 1 Pilot Study of AADvac1 in Patients With Non Fluent Primary Progressive Aphasia (AIDA) NCT03174886 (2017-ongoing)
- A Phase 2 Study to Evaluate Safety of Long-term AL001 Dosing in Frontotemporal Dementia (FTD) Patients (INFRONT-2) NCT03987295 (2019-ongoing)
- A Phase 3, Multicenter, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Efficacy and Safety of AL001 in Individuals at Risk for or With Frontotemporal Dementia Due to Heterozygous Mutations in the Progranulin Gene AL001-3 (INFRONT-3) NCT04374136 (2020-ongoing)
- Physical Activity and Exercise Outcomes in Huntington's Disease (PACE-HD) NCT03344601 (2017-ongoing)
- RT001 in Patients With Progressive Supranuclear Palsy (PSP) PROGRESSIVE SUPRANUCLEAR PALSY NCT04937530 (2021-ongoing)
- Enroll -HD: A Prospective Registry Study in a Global Huntington's Disease Cohort NCT01574053 (2012-ongoing)
- HDClarity: a Multi-site Cerebrospinal Fluid Collection Initiative to Facilitate Therapeutic Development for Huntington's Disease NCT02855476 (2016-ongoing)
- Natural History Study in Prodromal and Manifest Huntington Disease Gene Expansion Carriers (HDGECs) - SHIELD HD NCT04406636 (2020-ongoing)
- An Open-Label Extension Study to Evaluate Long-Term Safety and Tolerability of RO7234292 (RG6042) in Huntington's Disease Participants Who Participated in Prior Roche and Genentech Sponsored Studies (2019-2023) NCT03842969 (2019-2023)
- Systematic evaluation of laryngopharyngeal function in patients with MSA, PD and 4-repeat tauopathies (FEEMSA) NCT04706234 (2017-ongoing).
- A trial to Evaluate Efficacy and Safety of Bortezomib in Patients With Severe Autoimmune Encephalitis (Generate-Boost) NCT03993262 (2019-ongoing)

- Safety, Tolerability and Pharmacokinetics of Multiple Ascending Doses of NIO752 in Progressive Supranuclear Palsy NCT04539041 (2020-ongoing)
- An Extension Study to Evaluate the Long-Term Safety and Efficacy of PTC518 in Participants With Huntington's Disease (HD) NCT06254482
- To Evaluate the Efficacy, Safety, and Tolerability of Intravenous Ganaxolone Added to Standard of Care in Refractory Status Epilepticus (RSE), NCT05814523 (2023- ongoing)
- Randomized, Double-blind, Placebo-Controlled, Phase 2 Study to Evaluate the Efficacy, Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Pharmacodynamics of Intravenous TAK-341 in Subjects With Multiple System Atrophy, NCT05526391 (2022-ongoing)
- Phase IIb, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study in Parallel Groups Assessing the Efficacy and Safety of Two Doses of SOM3355 in Patients Suffering From Huntington's Disease With Choreic Movements, NCT05475483, (2022-ongoing)
- A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Dose Range Finding Study With Open-Label Extension to Evaluate the Safety, Pharmacokinetics and Pharmacodynamics of LMI070/Branaplam Administered as Weekly Oral Doses in Participants With Early Manifest Huntington's Disease NCT05111249 (2021- ongoing)
- A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Multicenter, Phase 3, Pivotal Study With an Open-Label Extension Period to Evaluate the Efficacy and Safety of Rozanolixizumab in Adult Participants With Myelin Oligodendrocyte Glycoprotein (MOG) Antibody-Associated Disease (MOG-AD) NCT05063162(2022- ongoing)
- A Phase 2a Study of TPN-101 in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) and/or Frontotemporal Dementia (FTD) Associated With Hexanucleotide Repeat Expansion in the C9orf72 Gene (C9ORF72 ALS/FTD) NCT04993755 (2021- ongoing)
- A Randomized, Participant, Investigator and Sponsor Blinded, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Safety, Tolerability and Pharmacokinetics of Multiple Ascending Doses of Intrathecally Administered NIO752 in Participants With Progressive Supranuclear Palsy NCT04539041 (2021-ongoing)
- A Phase 1 Study to Assess the Safety, Tolerability, and Pharmacokinetics of ION464 Administered Intrathecally to Adults With Multiple System Atrophy (Horizon) NCT04165486 (2022-ongoing)
- NCT 03792490: Inhibition of Rho Kinase (ROCK) With Fasudil as Disease-modifying Treatment for ALS (ROCKALS) (2019-ongoing)
- NCT 03800524: Safety and Efficacy of Tauroursodeoxycholic (TUDCA) as add-on Treatment in Patients Affected by Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) (SC1-PM-08-2017 – New therapies for rare diseases – Project 755094) (2019-ongoing)
- NCT 04248465: A Phase 3, Double-Blind, Randomized, Placebo-Controlled, Parallel Group, Multicenter Study With an Open-Label Extension to Evaluate the Efficacy and Safety of Ravulizumab in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) (2020-2023)
- NCT 04579666: A Phase 2, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Pegcetacoplan in Subjects With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) (2020-ongoing)
- NCT 04569084: A Phase 3b, Multicenter, Randomized, Double-Blind Study to Evaluate Efficacy and Safety of Oral Edaravone Administered for a Period of 48 Weeks in Subjects With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) (2020-ongoing)

- NCT 05178810: A Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study to Investigate the Efficacy and Safety of FAB122 in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ADORE) (2022-ongoing)
- NCT 03070119: An Extension Study to Assess the Long-Term Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Effect on Disease Progression of BIIBo67 Administered to Previously Treated Adults With Amyotrophic Lateral Sclerosis Caused by Superoxide Dismutase 1 Mutation; Phase I, 2016-003225- (2017- Ongoing)
- NCT 04856982: A Phase 3 Randomized, Placebo-Controlled Trial With a Longitudinal Natural History Run-In and Open-Label Extension to Evaluate BIIBo67 Initiated in Clinically Pre-symptomatic Adults With a Confirmed Superoxide Dismutase 1 Mutation (ATLAS) (2021-ongoing) and a lot more.....
- Ultra-high-caloric, Fatty Diet in ALS (LIPCAL-ALS II) NCT06280079 (2023/4- ongoing)
- Neurofilament Light Chain in Amyotrophic Lateral Sclerosis, NCT06201650 (2020- ongoing)
- Open Label Extension of TUDCA-ALS Study (TUDCA-ALS OLE), NCT05753852 (2021-ongoing)
- A Multi-Center, Randomized, Double-Blind Placebo Controlled Multiple-Ascending Dose Study to Evaluate the Safety and Tolerability of QRL-201 in Amyotrophic Lateral Sclerosis, NCT05633459 (2022- ongoing)
- A Phase IIIb, Open Label Extension Study Evaluating The Safety And Tolerability of AMX0035 Up To 108 Weeks In Adult Participants With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) Previously Enrolled In Study A35-004 (PHOENIX) NCT05619783 (2022-ongoing)
- A Phase 2, Multicenter, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study Evaluating Safety and Efficacy of CORT113176 (Dazucorilant) in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis (DAZALS), NCT05407324, (2022- ongoing)
- A Phase 3 Global, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, 48-Week, Parallel-Group Study of the Efficacy and Safety of Losmapimod in Treating Patients With Facioscapulo-humeral Muscular Dystrophy (FSHD) (REACH), NCT05397470 (2022- ongoing)
- A Phase 2, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Parallel Study to Assess the Efficacy, Safety, Tolerability, PK, and Biomarker Effects of PTC857 in Adult Subjects With Amyotrophic Lateral Sclerosis (CARDINALS) NCT05349721 (2022-ongoing)
- A Phase 2, Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study to Evaluate the Efficacy and Safety of SAR443820 in Adult Participants With Amyotrophic Lateral Sclerosis, Followed by an Open-label Extension NCT05237284 (2022- ongoing)
- A Phase 3b Study to Evaluate Higher Dose Nusinersen (BIIBo58) in Patients With Spinal Muscular Atrophy Previously Treated With Risdiplam NCT05067790 (2022- ongoing)
- A Phase 2a, Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study to Evaluate Safety, Tolerability, Pharmacodynamic Markers, and Pharmacokinetics of AP-101 in Patients With Familial Amyotrophic Lateral Sclerosis (fALS) and Sporadic Amyotrophic Lateral Sclerosis (sALS) NCT05039099 (2021-ongoing)
- A Phase III, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Multicenter Trial to Evaluate the Safety and Efficacy of AMX0035 Versus Placebo for 48-week Treatment of Adult Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) NCT05021536(2021-ongoing)
- A Phase 2a Study of TPN-101 in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) and/or Frontotemporal Dementia (FTD) Associated With Hexanucleotide Repeat Expansion in the C9orf72 Gene (C9ORF72 ALS/FTD) NCT04993755 (2021- ongoing)

- Phase 3, Multicenter, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Efficacy, Safety, Pharmacokinetics, and Pharmacodynamics of Nipocalimab Administered to Adults With Generalized Myasthenia Gravis, NCT04951622, (2021- ongoing)
- A Phase 3, Multi-Center, Double-Blind, Randomized, Placebo-Controlled Trial to Evaluate the Efficacy and Safety of Reldesemtiv in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) (Courage-Als), NCT04944784 (2021- ongoing)
- Immunoabsorption Versus Immunoglobulins for Treatment of Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy (CIDP) (IVITOC) NCT04881682 (2023- ongoing)
- Immunoabsorption Versus Plasma Exchange for Treatment of Guillain-Barré Syndrome (GBS), NCT04871035, (2021- ongoing)
- Efficacy and Tolerability of Beta Hydroxybutyrate Ester in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) (Keto-ALS) NCT04820478, (2022- ongoing)
- A Phase 1-3 Study to Evaluate the Efficacy, Safety, Pharmacokinetics and Pharmacodynamics of Intrathecally Administered ION363 in Amyotrophic Lateral Sclerosis Patients With Fused in Sarcoma Mutations (FUS-ALS) NCT04768972 (2021- ongoing)
- An Observational Study to Describe the Long-term Safety and Effectiveness of Namuscla in the Symptomatic Management of Myotonia in Adult Patients With Non-dystrophic Myotonic Disorders, NCT04616807, (2020-ongoing)
- A Study to Evaluate the Efficacy, Safety, and Pharmacokinetics of IgProzo (Subcutaneous Immunoglobulin, Hizentra®) in Adults With Dermatomyositis (DM) - The RECLAIIIM Study NCT04044690 (2019-ongoing)

ZSSK

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

ZSH

- **01/2021 – ongoing:** SPIRIT-HF: A double-blind, randomized, placebo-controlled, parallel group, interventional phase III study to evaluate the efficacy and safety of spironolactone compared to placebo on the composite endpoint of recurrent heart failure hospitalizations and cardiovascular death in patients with heart failure with mid-range or preserved ejection fraction
Eudra-CT-Nr.: 2017-000697-11
- **07/2014 – ongoing:** Product Surveillance Registry. Base Protocol Post-Approval Network (PAN) NCT 01524276

- **08/2015 – 02/2023**; AdaptResponse; NCT 02205359
- **07/2015 – ongoing**; ABSORB IV: ABSORB III randomized controlled trial 10-392; NCT01751906
- **05/2017 – 04/2022**; GABI-R: German-Austrian-ABSORB RegIsteR; NCT 02066623
- **06/2017 – ongoing**; Dedicate: Randomized, Multi-center, Event.-driven of TAVI versus SAVR in Patients with symptomatic Severe Aortic Valve Stenosis and Intermediate Risk of Mortality, as assessed by STS-Score; NCT 03112980
- **06/2017 – ongoing**; MATTERHORN: A multicenter, randomized, controlled study to assess Mitral vAlve reconstruction for advanced insufficiency of functional or ischemic ORigiN; NCT02371512
- **02/2018 – ongoing**; CINCH Registry: The CINCH-FMR post market registry: percutaneous repair in functional Mitral regurgitation
- **02/2018 – ongoing**; BIOSOLVE IV: BIOTRONIKS – Safety and Performance in de NOvo Lesion of NatiVE Coronary Arteries with Magmaris – Registry; NCT02817802
- **06/2019 – ongoing**; Reduce LAP-HF: A Post-Market Clinical Follow-Up Study to evaluate the Corvia Medical, Inc. IASD[®] System II to REDUCE Elefated Left Atrial Pressure in Patients with Heart Failure; NCT03088033
- **09/2019 – ongoing**; Multistars-AMI: Multivessel Immediate versus Staged Revascularization in Acute Myocardial infarction; NCT03135275
- **11/2019 – ongoing**; ECLS-SHOCK: Prospective, randomized multicenter study comparing extracorporeal life support plus optimal medical care versus optimal medical care alone in patients with acute myocardial infarction complicated by cardiogenic shock undergoing revascularization; NCT03637205
- **07/2020 – ongoing**; HighLife: Feasibility study of the HighLife 28mm transseptal transcatheter mitral valve in patients with moderate-severe or severe mitral regurgitation and at high surgical risk; NCT04029363
- **01/2021 – ongoing**; CLASPIID/IIIF: Edwards PASCAL Transcatheter Valve Repair System Pivotal Clinical Trial.; NCT03706833
- **01/2021 – 04/2022**; Protected TAVR: Stroke PROTECTIon with Sentinel during transcatheter Aortic Valve Replacement; NCT04149535
- **02/2021 – ongoing**; MiCLASP: Transcatheter Repair of Mitral Regurgitation with Edwards PASCAL Transcatheter Valve Repair System.; NCT04430075
- **02/2021 – ongoing**; TriCLASP: Transcatheter Repair of Tricuspid Regurgitation with Edwards PASCAL Transcatheter Valve Repair System: A European prospective, multicenter Post-Market-Clinical Follow up; NCT04614402
- **02/2021 – ongoing**; D-Trik: Deutsches Trikuspidal-Klappenregister
- **03/2021 – ongoing**; TriBAND: Transcatheter Repair of Tricuspid Regurgitation with Cardio-band TR System Post-Market Clinical Follow-Up Study.; NCT03779490
- **04/2021 – ongoing**; bRIGHT: An observational Real-world Study Evaluating Severe Tricuspid Regurgitation Patients Treated with the Abbott TriClip™ Device; NCT04483089
- **09/2021 – ongoing**; MitraClip EXPAND G4: A Post-Market Study Assessment of the Safety and Performance of the MitraClip™ G4 System; NCT04177394
- **02/2022 – ongoing**; HighFLO: HighLife Trans-Septal Mitral Valve Replacement (TSMVR) Feasibility Study of the Open Cell Clarity valve in patients with moderate-severe or severe

mitral regurgitation, high surgical risk and with a high risk for Left Ventricular Outflow tract Obstruction (LVOTO); NCT04888247

- **08/2022 – ongoing**; BBK3: Randomized comparison of Culotte Technique versus "Double Kissing" - Crush technique (DK-Crush) for the percutaneous treatment of de novo non-left main coronary bifurcation lesions with modern everolimus-eluting stents (EES); NCT04192760
- **05/2022 – ongoing**; CMR-ICD: Cardiac Magnetic Resonance guidance of Implantable Cardioverter Defibrillator implantation in non-ischemic dilated cardiomyopathy; NCT04558723
- **10/2022 – ongoing**; OPTIMIZE Pro: Optimize PRO TAVR Post Market Study; NCT04091048
- **02/2022 – ongoing**; HighFLO: HighLife Trans-Septal Mitral Valve Replacement (TSMVR) Feasibility Study of the Open Cell Clarity valve in patients with moderate-severe or severe mitral regurgitation, high surgical risk and with a high risk for Left Ventricular Outflow tract Obstruction (LVOTO); NCT04888247
- **08/2022 – ongoing**; BBK3: Randomized comparison of Culotte Technique versus "Double Kissing" - Crush technique (DK-Crush) for the percutaneous treatment of de novo non-left main coronary bifurcation lesions with modern everolimus-eluting stents (EES); NCT04192760
- **05/2022 – ongoing**; CMR-ICD: Cardiac Magnetic Resonance guidance of Implantable Cardioverter Defibrillator implantation in non-ischemic dilated cardiomyopathy; NCT04558723
- **10/2022 – ongoing**; OPTIMIZE Pro: Optimize PRO TAVR Post Market Study; NCT04091048

ZSD → bleibt leer

9. Wissenschaftliche Publikationen mit Beteiligung des ZSE

Das ZSE Ulm veröffentlicht regelmäßig wissenschaftliche Publikationen zu seltenen Erkrankungen.

9.1 Publikationen des ZSE Ulm 2023

ZSEE

Pädiatrie

- Xu P, Wang M, Sharma NK, Comeau ME, Wabitsch M, Langefeld CD, Civelek M, Zhang B, Das SK: Multi-omic integration reveals cell-type-specific regulatory networks of insulin resistance in distinct ancestry populations. *Cell Syst* 2023, 14(1):41-57.e48.
- Xia W, Veeragandham P, Cao Y, Xu Y, Rhyne T, Qian J, Hung CW, Zhao P, Jones Y, Gao H et al: Obesity-dependent increase in RalA activity disrupts mitochondrial dynamics in white adipocytes. *Res Sq* 2023.
- von Schnurbein J, Remy M, Brandt S, Manzoor J, Kohlsdorf K, Mahmood S, Hebebrand J, Wabitsch M: Positive effect of leptin substitution on mood and behaviour in patients with congenital leptin deficiency. *Pediatr Obes* 2023, 18(8):e13057.
- Schirmer M, Brandt S, Zorn S, Wabitsch M: Effekte einer Therapie mit Liraglutid bei Jugendlichen mit extremer Adipositas unter Real-Life-Bedingungen. *Adipositas* 2023, 17:115-125.
- Schachner-Nedherer AL, Fuchs J, Vidakovic I, Höller O, Schratte G, Almer G, Fröhlich E, Zimmer A, Wabitsch M, Kornmueller K et al: Lipid Nanoparticles as a Shuttle for Anti-Adipogenic miRNAs to Human Adipocytes. *Pharmaceutics* 2023, 15(7).
- Savova MS, Mihaylova LV, Tews D, Wabitsch M, Georgiev MI: Targeting PI3K/AKT signaling pathway in obesity. *Biomed Pharmacother* 2023, 159:114244.
- Reed JN, Huang J, Li Y, Ma L, Banka D, Wabitsch M, Wang T, Ding W, Björkegren JLM, Civelek M: Systems genetics analysis of human body fat distribution genes identifies Wnt signaling and mitochondrial activity in adipocytes. *bioRxiv* 2023.
- Navasardyan LV, Furlan I, Brandt S, Schulz A, Wabitsch M, Denzer C: Spectrum of diabetes mellitus in patients with Shwachman-Diamond syndrome: case report and review of the literature. *Ital J Pediatr* 2023, 49(1):98.
- Mishra S, Kumar A, Kim S, Su Y, Singh S, Sharma M, Almousa S, Rather HA, Jain H, Lee J et al: A Liquid Biopsy-Based Approach to Isolate and Characterize Adipose Tissue-Derived Extracellular Vesicles from Blood. *ACS Nano* 2023, 17(11):10252-10268.
- Lister NB, Baur LA, Felix JF, Hill AJ, Marcus C, Reinehr T, Summerbell C, Wabitsch M: Child and adolescent obesity. *Nat Rev Dis Primers* 2023, 9(1):24.
- Li J, Jin C, Gustafsson S, Rao A, Wabitsch M, Park CY, Quertermous T, Knowles JW, Bielczyk-Maczynska E: Single-cell transcriptome dataset of human and mouse in vitro adipogenesis models. *Sci Data* 2023, 10(1):387.
- Kamrath C, Eckert A, Rami B, Kummer S, Wabitsch M, Laubner K, Kopp F, Mütter S, Mühlendorfer S, Holl RW: Frequency and characteristics of diabetes in lipodystrophies and insulin receptoropathies compared with type 1 and type 2: results from the multicenter DPV registry. *Endocr Connect* 2023
- Haymond MW, Araújo-Vilar D, Balsler J, Lewis JH, Louzado R, Musso C, von Schnurbein J, Wabitsch M: The Metreleptin Effectiveness and Safety Registry (MEASuRE): concept, design and challenges. *Orphanet J Rare Dis* 2023, 18(1):127.

- Gradl-Dietsch G, Milos G, Wabitsch M, Bell R, Tschöpe F, Antel J, Hebebrand J: Rapid Emergence of Appetite and Hunger Resulting in Weight Gain and Improvement of Eating Disorder Symptomatology during and after Short-Term Off-Label Metreleptin Treatment of a Patient with Anorexia Nervosa. *Obes Facts* 2023, 16(1):99-107.
- Giroud M, Kotschi S, Kwon Y, Le Thuc O, Hoffmann A, Gil-Lozano M, Karbiener M, Higarreda-Almaraz JC, Khani S, Tews D et al: The obesity-linked human lncRNA AATBC stimulates mitochondrial function in adipocytes. *EMBO Rep* 2023, 24(10):e57600.
- Geiger K, Muendlein A, Leiherer A, Gaenger S, Brandtner EM, Wabitsch M, Fraunberger P, Drexel H, Heinzle C: Myricetin attenuates hypoxia-induced inflammation in human adipocytes. *Mol Biol Rep* 2023.
- Funcke JB, Moepps B, Roos J, von Schnurbein J, Verstraete K, Fröhlich-Reiterer E, Kohlsdorf K, Nunziata A, Brandt S, Tsigotaki A et al: Rare Antagonistic Leptin Variants and Severe, Early-Onset Obesity. *N Engl J Med* 2023, 388(24):2253-2261.
- Dörr H, Schulze N, Bettendorf M, Binder G, Bonfig W, Denzer C, Dunstheimer D, Salzgeber K, Schmidt H, Schwab K et al: Genotyp-Phänotyp-Korrelationen bei Kindern und Jugendlichen mit nichtklassischem adrenogenitalen Syndrom mit 21-Hydroxylase-Defekt. *Monatsschrift Kinderheilkunde* 2023, 171(11):1014-1022.
- Carpi S, Quarta S, Doccini S, Saviano A, Marigliano N, Polini B, Massaro M, Carluccio MA, Calabriso N, Wabitsch M et al: Tanshinone IIA and Cryptotanshinone Counteract Inflammation by Regulating Gene and miRNA Expression in Human SGBS Adipocytes. *Biomolecules* 2023, 13(7).
- Brandt S, Lennerz BS, Wiegand S, Schirmer M, Kleger P, Weyhreter H, Holle R, Hüttl TP, Dietl O, Von Schnurbein J et al: Twelve-months outcomes after metabolic and bariatric surgery among youths participating in a structured preparation and follow-up program - Results of the Youth with Extreme obesity Study (YES). *Obes Facts* 2023.
- Bielczyk-Maczynska E, Sharma D, Blencowe M, Saliba Gustafsson P, Gloudemans MJ, Yang X, Carcamo-Orive I, Wabitsch M, Svensson KJ, Park CY et al: A single-cell CRISPRi platform for characterizing candidate genes relevant to metabolic disorders in human adipocytes. *Am J Physiol Cell Physiol* 2023
- Bai X, Zhu Q, Combs M, Wabitsch M, Mack CP, Taylor JM: GRAF1 Regulates Brown and Beige Adipose Differentiation and Function. *Res Sq* 2023.
- Ali U, Wabitsch M, Tews D, Colitti M: Effects of allicin on human Simpson-Golabi-Behmel syndrome cells in mediating browning phenotype. *Frontiers in Endocrinology* 2023, 14:1141303.
- Scougall K, Bryce J, Baronio F, Boal RL, Castera JR, Castro S, Cheetham T, Costa EC, Darendeliler F, Davies JH, Dirlwanger M, Gazdagh G, Globa E, Guerra-Junior G, Guran T, Herrmann G, Holterhus PM, Akgül AK, Markosyan R, McElreavey K, Miranda ML, Nordenstrom A, O'Toole S, Poyrazoglu S, Russo G, Schwitzgebel V, Stancampiano M, Steigert M, Ahmed SF, Lucas-Herald AK. Predictors of surgical complications in boys with hypospadias: data from an international registry. *World J Pediatr Surg.* 2023 Oct 11;6(4):e000599. doi: 10.1136/wjps-2023-000599. PMID: 37860275; PMCID: PMC10582860.
- Wiegmann et al. *BMC Endocrine Disorders* (2022) 22:166 <https://doi.org/10.1186/s12902-022-01079-3>

- Bielczyk-Maczynska E, Sharma D, Blencowe M, Saliba Gustafsson P, Gloude-mans MJ, Yang X, Carcamo-Orive I, Wabitsch M, Svensson KJ, Park CY, Quertermous T, Knowles JW, Li J. A single-cell CRISPRi platform for characterizing candidate genes relevant to metabolic disorders in human adipocytes. *Am J Physiol Cell Physiol*. 2023 Sep 1;325(3):C648-C660. doi: 10.1152/ajpcell.00148.2023. Epub 2023 Jul 24. PMID: 37486064; PMCID: PMC10635647.
- Daniels MA, Fischer-Posovszky P, Boschmann M, Jumpertz-von Schwartzberg R, Müller TD, Sandforth L, Frank-Podlech S, Hülskämper S, Peter A, Wabitsch M, Jordan J, Birkenfeld AL. Atrial natriuretic peptide and leptin interactions in healthy men. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2023 Jun 30;14:1195677. doi: 10.3389/fendo.2023.1195677. PMID: 37455918; PMCID: PMC10348356.
- Xia W, Veeragandham P, Cao Y, Xu Y, Rhyne T, Qian J, Hung CW, Zhao P, Jones Y, Gao H, Liddle C, Yu R, Downes M, Evans R, Ryden M, Wabitsch M, Reilly S, Huang J, Saltiel A. Obesity-dependent increase in RalA activity disrupts mitochondrial dynamics in white adipocytes. *Res Sq [Preprint]*. 2023 Jun 2;rs.3.rs-2923510. doi: 10.21203/rs.3.rs-2923510/v1. Update in: *Nat Metab*. 2024 Jan 29; PMID: 37398165; PMCID: PMC10312969.
- von Schnurbein J, Remy M, Brandt S, Manzoor J, Kohlsdorf K, Mahmood S, Hebebrand J, Wabitsch M. Positive effect of leptin substitution on mood and behaviour in patients with congenital leptin deficiency. *Pediatr Obes*. 2023 Aug;18(8):e13057. doi: 10.1111/ijpo.13057. Epub 2023 May 24. PMID: 37226403.
- Darci-Maher N, Alvarez M, Arasu UT, Selvarajan I, Lee SHT, Pan DZ, Miao Z, Das SS, Kaminska D, Örd T, Benhammou JN, Wabitsch M, Pisegna JR, Männistö V, Pietiläinen KH, Laakso M, Sinsheimer JS, Kaikkonen MU, Pihlajamäki J, Pajukanta P. Cross-tissue omics analysis discovers ten adipose genes encoding secreted proteins in obesity-related non-alcoholic fatty liver disease. *EBioMedicine*. 2023 Jun;92:104620. doi: 10.1016/j.ebiom.2023.104620. Epub 2023 May 22. PMID: 37224770; PMCID: PMC10277924.
- Braig S, Kurz D, Wabitsch M, Reister F, Genuneit J, Rothenbacher D. Pre- and early postpartum psychosocial stress trajectories in mothers and child body mass index at 3 years: a birth cohort study. *BMC Pediatr*. 2023 Apr 15;23(1):175. doi: 10.1186/s12887-023-03991-6. PMID: 37060001; PMCID: PMC10105409.
- Zhao D, Wu K, Sharma S, Xing F, Wu SY, Tyagi A, Deshpande R, Singh R, Wabitsch M, Mo YY, Watabe K. Publisher Correction: Exosomal miR-1304-3p promotes breast cancer progression in African Americans by activating cancer-associated adipocytes. *Nat Commun*. 2023 Jan 19;14(1):327. doi: 10.1038/s41467-023-36009-x. Erratum for: *Nat Commun*. 2022 Dec 14;13(1):7734. PMID: 36658149; PMCID: PMC9852229.

ZSTETS

Innere Medizin

- Stenzinger A, Moltzen EK, Winkler E, Molnar-Gabor F, Malek N, Costescu A, Jensen BN, Nowak F, Pinto C, Ottersen OP, Schirmacher P, Nordborg J, Seufferlein T, Fröhling S, Edsjö A, Garcia-Foncillas J, Normanno N, Lundgren B, Friedman M, Bolanos N, Tatton-Brown K, Hill S, Rosenquist R.: Implementation of precision medicine in healthcare-A European perspective. ; *J Intern Med.* 2023 Jul 16. doi: 10.1111/joim.13698. Online ahead of print. PMID: 37455247 Review.
- Fürstberger A, Ikonomi N, Kestler AMR, Marienfeld R, Schwab JD, Kuhn P, Seufferlein T, Kestler HA.: AMBAR - Interactive Alteration annotations for molecular tumor boards. ; *Comput Methods Programs Biomed.* 2023 Jul 6;240:107697. doi: 10.1016/j.cmpb.2023.107697. Online ahead of print. PMID: 37441893
- Fichtl A, Beck A, Seufferlein T, Zizer E.: Pembrolizumab-induced acute exacerbation of hepatitis D.; *Z Gastroenterol.* 2023 Jul;61(7):832-835. doi: 10.1055/a-1934-1940. Epub 2022 Nov 14. PMID: 36377139 English.
- Klinkhammer-Schalke M, Wesselmann S, Bruns J, Nettekoven G, Tillack A, Follmann M, Arndt V, Graeven U, Hartz T, Illmer T, Inwald EC, Kaiser T, Nothacker M, Ortman O, Schmidt S, Schmitt J, Zeissig SR, Seufferlein T.: [Further Development and Interoperability in Oncological Care Structures, Quality Control and Research]. ; *Gesundheitswesen.* 2023 Jul;85(7):649-656. doi: 10.1055/a-1926-6818. Epub 2022 Nov 3. PMID: 36328158 Free PMC article. German
- Just KS, Schultze KA, Dormann H, Seufferlein T, Gräff I, Scholl C, Schwab M, Stingl JC.: Use of overactive bladder anticholinergic medications associated with falls leading to emergency department visits: results from the ADRED study. ; *Eur J Clin Pharmacol.* 2023 Jun 29. doi: 10.1007/s00228-023-03530-3. Online ahead of print. PMID: 37382655
- Illert AL, Stenzinger A, Bitzer M, Horak P, Gaidzik VI, Möller Y, Beha J, Öner Ö, Schmitt F, Laßmann S, Ossowski S, Schaaf CP, Hallek M, Brümmendorf TH, Albers P, Fehm T, Brossart P, Glimm H, Schadendorf D, Bleckmann A, Brandts CH, Esposito I, Mack E, Peters C, Bokemeyer C, Fröhling S, Kindler T, Algül H, Heinemann V, Döhner H, Bargou R, Ellenrieder V, Hillemanns P, Lordick F, Hochhaus A, Beckmann MW, Pukrop T, Trepel M, Sundmacher L, Wesselmann S, Nettekoven G, Kohlhuber F, Heinze O, Budczies J, Werner M, Nikolaou K, Beer AJ, Tabatabai G, Weichert W, Keilholz U, Boerries M, Kohlbacher O, Duyster J, Thimme R, Seufferlein T, Schirmacher P, Malek NP.: The German Network for Personalized Medicine to enhance patient care and translational research. ; *Nat Med.* 2023 Jun;29(6):1298-1301. doi: 10.1038/s41591-023-02354-z. PMID: 37280276 No abstract available.
- Ducreux M, Abou-Alfa GK, Bekaii-Saab T, Berlin J, Cervantes A, de Baere T, Eng C, Galle P, Gill S, Gruenberger T, Haustermans K, Lamarca A, Laurent-Puig P, Llovet JM, Lordick F, Macarulla T, Mukherji D, Muro K, Obermannova R, O'Connor JM, O'Reilly EM, Osterlund P, Philip P, Prager G, Ruiz-Garcia E, Sangro B, Seufferlein T, Tabernero J, Verslype C, Wasan H, Van Cutsem E.: The management of hepatocellular carcinoma. Current expert opinion and recommendations derived from the 24th ESMO/World Congress on Gastrointestinal Cancer, Barcelona, 2022. ; *ESMO Open.* 2023 Jun;8(3):101567. doi: 10.1016/j.esmoop.2023.101567. Epub 2023 May 31. PMID: 37263081 Free PMC article. Review.

- Seufferlein T, Kestler A.: [Exocrine pancreatic cancer - what is new in the update of the S3 guideline?]. ; Dtsch Med Wochenschr. 2023 Jun;148(12):737-743. doi: 10.1055/a-1932-0156. Epub 2023 May 31. PMID: 37257475 German.
- Ettrich TJ, Schuhbaur JS, Seufferlein T.: [Metastatic colorectal cancer-Modern treatment strategies and sequences]. ; Inn Med (Heidelb). 2023 Jun;64(6):546-559. doi: 10.1007/s00108-023-01516-y. Epub 2023 May 24. PMID: 37222756 German.
- Keane F, O'Connor CA, Park W, Seufferlein T, O'Reilly EM.: Pancreatic Cancer: BRCA Targeted Therapy and Beyond. ; Cancers (Basel). 2023 May 28;15(11):2955. doi: 10.3390/cancers15112955. PMID: 37296917 Free PMC article. Review.
- Qiu N, Srikanth A, Mulaw M, Tharehalli U, Selvachandran S, Wagner M, Seufferlein T, Stifter K, Lechel A, Schirmbeck R.: CD8 T cell-mediated depletion of HBV surface-antigen-expressing, bilineal-differentiated liver carcinoma cells generates highly aggressive escape variants. ; Oncoimmunology. 2023 May 26;12(1):2215096. doi: 10.1080/2162402X.2023.2215096. eCollection 2023. PMID: 37261086 Free PMC article.
- Seufferlein T, Uhl W, Ettrich TJ; NEONAX study group.: Reply to the Letter to the Editor 'The Neonax study' by M. W. Büchler and J. Neoptolemos. ; Ann Oncol. 2023 Apr;34(4):443-445. doi: 10.1016/j.annonc.2023.01.005. PMID: 37061251 No abstract available.
- Dietz-Fricke C, Tacke F, Zöllner C, Demir M, Schmidt HH, Schramm C, Willuweit K, Lange CM, Weber S, Denk G, Berg CP, Grottenthaler JM, Merle U, Olkus A, Zeuzem S, Sprinzl K, Berg T, van Bömmel F, Wiegand J, Herta T, Seufferlein T, Zizer E, Dikopoulos N, Thimme R, Neumann-Haefelin C, Galle PR, Sprinzl M, Lohse AW, Schulze Zur Wiesch J, Kempfski J, Geier A, Reiter FP, Schlevogt B, Gödiker J, Hofmann WP, Buggisch P, Kahlhöfer J, Port K, Maasoumy B, Cornberg M, Wedemeyer H, Deterding K.: Treating hepatitis D with bulevirtide - Real-world experience from 114 patients. ; JHEP Rep. 2023 Mar 15;5(4):100686. doi: 10.1016/j.jhepr.2023.100686. eCollection 2023 Apr. PMID: 37025462 Free PMC article.
- Merz S, Breunig M, Melzer MK, Heller S, Wiedenmann S, Seufferlein T, Meier M, Krüger J, Mulaw MA, Hohwieler M, Kleger A.: Single-cell profiling of GP2-enriched pancreatic progenitors to simultaneously create acinar, ductal, and endocrine organoids. ; Theranostics. 2023 Mar 21;13(6):1949-1973. doi: 10.7150/thno.78323. eCollection 2023. PMID: 37064874 Free PMC article.
- Melzer MK, Schirge S, Gout J, Arnold F, Srinivasan D, Burtscher I, Allgöwer C, Mulaw M, Zengerling F, Günes C, Lickert H, Christoffels VM, Liebau S, Wagner M, Seufferlein T, Bolenz C, Moon AM, Perkhofer L, Kleger A.: TBX3 is dynamically expressed in pancreatic organogenesis and fine-tunes regeneration; BMC Biol. 2023 Mar 20;21(1):55. doi: 10.1186/s12915-023-01553-x. PMID: 36941669 Free PMC article.
- Schönfelder J, Seibold T, Morawe M, Sroka R, Schneider N, Cai J, Golomejic J, Schütte L, Armacki M, Huber-Lang M, Kalbitz M, Seufferlein T, Eiseler T.: Endothelial Protein kinase D1 is a major regulator of post-traumatic hyperinflammation. ; Front Immunol. 2023 Mar 2;14:1093022. doi: 10.3389/fimmu.2023.1093022. eCollection 2023. PMID: 36936923 Free PMC article.
- Arndt V, Doege D, Fröhling S, Albers P, Algül H, Bargou R, Bokemeyer C, Bornhäuser M, Brandts CH, Brossart P, Brucker SY, Brümmendorf TH, Döhner H, Gattermann N, Hallek M, Heinemann V, Keilholz U, Kindler T, von Levetzow C, Lordick F, Neumann UP, Peters C, Schadendorf D, Stilgenbauer S, Zander T, Zips D, Braun D, Seufferlein T, Nettekoven G, Baumann M.: Cancer care in German centers of excellence during the first 2 years of the

COVID-19 pandemic. ; J Cancer Res Clin Oncol. 2023 Feb;149(2):913-919. doi:

10.1007/s00432-022-04407-1. Epub 2022 Oct 14. PMID: 36241862 Free PMC article.

- Uder L, Nachbar M, Butzer S, Boldt J, Baumeister S, Bitzer M, Königsrainer A, Seufferlein T, Hoffmann R, Gatidis S, Nikolaou K, Zips D, Thorwarth D, Gani C, Boeke S.: Local control and patient reported outcomes after online MR guided stereotactic body radiotherapy of liver metastases. ; Front Oncol. 2023 Jan 16;12:1095633. doi: 10.3389/fonc.2022.1095633. eCollection 2022. PMID: 36727060 Free PMC article.
- Seufferlein T, Uhl W, Kornmann M, Algül H, Friess H, König A, Ghadimi M, Gallmeier E, Bartsch DK, Lutz MP, Metzger R, Wille K, Gerdes B, Schimanski CC, Graupe F, Kunzmann V, Klein I, Geissler M, Staib L, Waldschmidt D, Bruns C, Wittel U, Fichtner-Feigl S, Daum S, Hinke A, Blome L, Tannapfel A, Kleger A, Berger AW, Kestler AMR, Schuhbaur JS, Perkhofer L, Tempero M, Reinacher-Schick AC, Ettrich TJ.: Perioperative or only adjuvant gemcitabine plus nab-paclitaxel for resectable pancreatic cancer (NEONAX)-a randomized phase II trial of the AIO pancreatic cancer group. ; Ann Oncol. 2023 Jan;34(1):91-100. doi: 10.1016/j.annonc.2022.09.161. Epub 2022 Oct 7. PMID: 36209981 Clinical Trial. Ettrich 2023
- Dorman K, Boeck S, Snijder RJ, Siveke JT, Schenk M, Mayerle J, Caca K, Freiberg-Richter J, Fischer von Weikersthal L, Kullmann F, Reinacher-Schick A, Fuchs M, Kanzler S, Kunzmann V, Ettrich TJ, Zhang D, Held S, Abdul-Ahad A, von Bergwelt-Baildon M, Heinemann V, Haas M.: Integrated Analysis of the RASH Study with the Use of the "Burden of Therapy" (BOTH[®]TM) Methodology-A Novel Tool for Assessing Adverse Events in Metastatic Pancreatic Cancer. ; Curr Oncol. 2023 Jun 17;30(6):5828-5834. doi:10.3390/currncol30060436. PMID: 37366919 Free PMC article.
- Stocker G, Lorenzen S, Ettrich T, Herz AL, Longo F, Kiani A, Venerito M, Trojan J, Mahlberg R, Moosmann N, Chibaudel B, Kubicka S, Greil R, Daum S, Geissler M, Larcher-Senn J, Keller G, Lordick F, Haag GM.: S-1 maintenance therapy in Caucasian patients with metastatic esophagogastric adenocarcinoma-final results of the randomized AIO MATEO phase II trial.; ESMO Open. 2023 Jun;8(3):101572. doi: 10.1016/j.esmoop.2023.101572. Epub 2023 Jun 2. PMID: 37270871 Clinical Trial.
- Müller D, Herrmann H, Schultz MK, Solbach C, Ettrich T, Prasad V.: 203 Pb-VMT- α -NET Scintigraphy of a Patient With Neuroendocrine Tumor.; Clin Nucl Med. 2023 Jan 1;48(1):54-55. doi: 10.1097/RLU.0000000000004464. Epub 2022 Oct 18. PMID: 36257061 Free PMC article.

ZSEE

Innere Medizin I

- Brain insulin action on peripheral insulin sensitivity in women depends on menstrual cycle phase. Hummel J, Benkendorff C, Fritsche L, Prystupa K, Vosseler A, Gancheva S, Trenkamp S, Birkenfeld AL, Preissl H, Roden M, Häring HU, Fritsche A, Peter A, Wagner R, Kullmann S, Heni M. Nat Metab. 2023 Sep;5(9):1475-1482. doi: 10.1038/s42255-023-00869-w. Epub 2023 Sep 21. PMID: 37735274 Free PMC article.
- Extracellular Matrix Expression in Human Pancreatic Fat Cells of Patients with Normal Glucose Regulation, Prediabetes and Type 2 Diabetes. Siegel-Axel D, Barroso Oquendo M, Gerst F, Fend F, Wagner R, Heni M, Königsrainer A, Häring HU, Fritsche A, Schleicher E, Birkenfeld AL, Stefan N. Int J Mol Sci. 2023 Jul 6;24(13):11169. doi: 10.3390/ijms241311169. PMID: 37446346 Free PMC article.

- Inceptor correlates with markers of prostate cancer progression and modulates insulin/IGF1 signaling and cancer cell migration. Wissmiller K, Bilekova S, Franko A, Lutz SZ, Katsburg M, Gulde S, Pellegata NS, Stenzl A, Heni M, Berti L, Häring HU, Lickert H. *Mol Metab.* 2023 May;71:101706. doi: 10.1016/j.molmet.2023.101706. Epub 2023 Mar 15. PMID: 36931467 Free PMC article.

ZSLDPE

Innere Medizin I

- Questions to consider when caring for patients with ulcerative colitis.
- Guselkumab plus golimumab combination therapy versus guselkumab or golimumab monotherapy in patients with ulcerative colitis (VEGA): a randomised, double-blind, controlled, phase 2, proof-of-concept trial.
- Safety and tolerability of spesolimab in patients with ulcerative colitis.
- Type 1 Autoimmune Pancreatitis in Europe: Clinical Profile and Response to Treatment. Overbeek KA, Poulsen JL, Lanzillotta M, Vinge-Holmquist O, Macinga P, Demirci AF, Sindhunata DP, Backhus J, Algül H, Buijs J, Levy P, Kiriukova M, Goni E, Hollenbach M, Miksch RC, Kunovsky L, Vujasinovic M, Nikolic S, Dickerson L, Hirth M, Neurath MF, Zumblick M, Vila J, Jalal M, Beyer G, Frost F, Carrara S, Kala Z, Jabandziew P, Sisman G, Akyuz F, Capurso G, Falconi M, Arlt A, Vleggaar FP, Barresi L, Greenhalf B, Czako L, Hegyi P, Hopper A, Nayar MK, Gress TM, Vitali F, Schneider A, Halloran CM, Trna J, Okhlobystin AV, Dagna L, Cahen DL, Bordin D, Rebours V, Mayerle J, Kahraman A, Rasch S, Culver E, Kleger A, Martínez-Moñeo E, Røkke O, Hucl T, Olesen SS, Bruno MJ, Della-Torre E, Beuers U, Lohr JM, Rosendahl J; PrescrAIP Study Group. *Clin Gastroenterol Hepatol.* 2024 Jan 5;S1542-3565(23)01042-X. doi: 10.1016/j.cgh.2023.12.010. Online ahead of print. PMID: 38184096
- SARS-Cov-2 vaccination is safe in autoimmune pancreatitis patients. Perkhofer L, Kilani K, Wieser A, Seufferlein T, Kleger P, Mueller M, Kleger A. *United European Gastroenterol J.* 2024 Jan 5. doi: 10.1002/ueg2.12526. Online ahead of print. PMID: 38180459
- Segmental quantification of hepatic lipid content based on volumetric MRI data in patients with suspected iron overload. Wunderlich AP, Cario H, Kannengießler S, Grunau V, Götz M, Hüttner F, Backhus J, Beer M, Schmidt SA. *Rofo.* 2023 Dec 11. doi: 10.1055/a-2211-3199. Online ahead of print. PMID: 38081191
- Long-term persistence of HCV resistance-associated substitutions after DAA treatment failure. Dietz J, Müllhaupt B, Buggisch P, Graf C, Peiffer KH, Matschenz K, Schattenberg JM, Antoni C, Mauss S, Niederau C, Discher T, Trauth J, Dultz G, Schulze Zur Wiesch J, Piecha F, Klinker H, Müller T, Berg T, Neumann-Haefelin C, Berg CP, Zeuzem S, Sarrazin C; German HCV Resistance Study Group; University Hospitals; Academic Hospitals; Local study sites (private practices), Germany. *J Hepatol.* 2023 Jan;78(1):57-66. doi: 10.1016/j.jhep.2022.08.016. Epub 2022 Aug 27. PMID: 36031158

ZSSK

- Stauber T, Wartosch L, Vishnolia S, Schulz A, Kornak U (2023). CLCN7, a gene shared by autosomal recessive and autosomal dominant osteopetrosis. (2023). *Bone* 168(); Impact Factor 2022=4.1;
- Schulz A, Moshous D (2023). Hematopoietic stem cell transplantation, a curative approach in infantile osteopetrosis. *Bone* 2023; 167(); Impact Factor 2022=4.1

ZSHI

- Cario H, Lobitz S. Hämoglobinopathien und G6PDH-Mangel – global und lokal relevant. *Pädiatrie* 2023;35(6):52-60
- Wunderlich AP, Cario H, Kannengießer S, Grunau V, Götz M, Hüttner F, Backhus J, Beer M, Schmidt SA. Segmental quantification of hepatic lipid content based on volumetric MRI data in patients with suspected iron overload. *Rofo.* 2023 Dec 11. doi: 10.1055/a-2211-3199. Epub ahead of print.
- Pagnamenta AT, Camps C, Giacomuzzi E, Taylor JM, Hashim M, Calpena E, Kaisaki PJ, Hashimoto A, Yu J, Sanders E, Schwessinger R, Hughes JR, Lunter G, Dreau H, Ferla M, Lange L, Kesim Y, Ragoussis V, Vavoulis DV, Allroggen H, Ansorge O, Babbs C, Banka S, Baños-Piñero B, Beeson D, Ben-Ami T, Bennett DL, Bento C, Blair E, Brasch-Andersen C, Bull KR, Cario H, Cilliers D, Conti V, Davies EG, Dhalla F, Dacal BD, Dong Y, Dunford JE, Guerrini R, Harris AL, Hartley J, Hollander G, Javaid K, Kane M, Kelly D, Knight SJL, Kreins AY, Kvikstad EM, Langman CB, Lester T, Lines KE, Lord SR, Lu X, Mansour S, Manzur A, Maroofian R, Marsden B, Mason J, McGowan SJ, Mei D, Mlcochova H, Murakami Y, Németh AH, Okoli S, Ormondroyd E, Ousager LB, Palace J, Patel SY, Pentony MM, Pugh C, Rad A, Ramesh A, Riva SG, Roberts I, Roy N, Salminen O, Schilling KD, Scott C, Sen A, Smith C, Stevenson M, Thakker RV, Twigg SRF, Uhlig HH, van Wijk R, Vona B, Wall S, Wang J, Watkins H, Zak J, Schuh AH, Kini U, Wilkie AOM, Popitsch N, Taylor JC. Structural and non-coding variants increase the diagnostic yield of clinical whole genome sequencing for rare diseases. *Genome Med.* 2023 Nov 9;15(1):94. doi: 10.1186/s13073-023-01240-0.
- Münch AL, Jacobsen EM, Schulz A, Loichinger W, Wowra T, Schiefele L, Elsner J, Westhoff MA, Serra A, Strauss G, Schaarschmidt K, Cario H. Long-term haematological response and maintained immunological function after laparoscopic subtotal splenectomy in patients with hereditary spherocytosis. *Eur J Haematol* 2023;111(5):777-786.
- Wunderlich AP, Cario H, Götz M, Beer M, Schmidt SA. Noninvasive liver iron quantification by MRI using refocused gradient-echo (bSSFP): preliminary results. *Rofo.* 2023; 195(9):804-808
- Cario H, Pritschow Y. Neue Ansätze zur Therapie der Beta-Thalassämie. *tägliche praxis.* 2023; 67:626-638
- Cario H, Pritschow Y. Neue Ansätze zur Therapie der Beta-Thalassämie. *pädiatrische praxis.* 2023; 100:204-216
- Cario H, Pritschow Y. Neue Ansätze zur Therapie der Beta-Thalassämie. *internistische praxis.* 2023; 66:453-465
- Karaghiannis V, Maric D, Garrec C, Maaziz N, Buffet A, Schmitt L, Antunes V, Airaud F, Aral B, Le Roy A, Corbineau S, Mansour-Hendili L, Lesieur V, Rimbart A, Laporte F, Delamare M, Rab M, Bézieau S, Cassinat B, Galacteros F, Gimenez-Roqueplo AP, Burnichon N, Cario H, Van Wijk R, Bento C, Girodon F, Hoogewijs D, Gardie B. Comprehensive in silico and functional studies for classification of EPAS1/HIF2A genetic variants identified in patients with erythrocytosis. *Haematologica.* 2023;108(6):1652-1666.. doi: 10.3324/haematol.2022.281698.
- Charras A, Haldenby S, Smith E M. D., Egbivwie N, Olohan L, Kenny J G., Schwarz K, Roberts C, Al-Abadi E, Armon K, Bailey K, Ciurtin C, Gardner-Medwin J, Haslam K, Hawley D P., Leahy A, Leone V, McErlane F, Modgil G, Pilkington C, Ramanan A V., Rangaraj S, Riley P, Sridhar A, Beresford M W., Hedrich C M.: Panel sequencing links rare, likely damaging gene

variants with distinct clinical phenotypes and outcomes in juvenile-onset SLE. *Rheumatology (Oxford)* 2023, 62(S12):S1210-S1225 (2023)

- Hill A, Peffault de Latour R, Kulasekararaj AG, Griffin M, Brodsky RA, Maciejewski JP, Marantz JL, Gustovic P, Schrezenmeier H: Concomitant Immunosuppressive Therapy and Eculizumab Use in Patients with Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria: An International PNH Registry Analysis. *Acta Haematol* 2023; 146(1): 1-13
- IRF4 International Consortium, Fornes O, Jia A, Kuehn HS, Min Q, Pannicke U, Schlessner N, Thouenon R, Yu Z, de Los Angeles Astbury M, Biggs CM, Galicchio M, Garcia-Campos JA, Gismondi S, Gonzalez Villarreal G, Hildebrand KJ, Hönig M, Hou J, Moshous D, Pittaluga S, Qian X, Rozmus J, Schulz AS, Staines-Boone AT, Sun B, Sun J, Uwe S, Venegas-Montoya E, Wang W, Wang X, Ying W, Zhai X, Zhou Q, Akalin A, André I, Barth TFE, Baumann B, Brüstle A, Burgio G, Bustamante JC, Casanova JL, Casarotto MG, Cavazzana M, Chentout L, Cockburn IA, Costanza M, Cui C, Daumke O, Del Bel KL, Eibel H, Feng X, Franke V, Gebhardt JCM, Götz A, Grunwald S, Hoareau B, Hughes TR, Jacobsen EM, Janz M, Jolma A, Lagresle-Peyrou C, Lai N, Li Y, Lin S, Lu HY, Lugo-Reyes SO, Meng X, Möller P, Moreno-Corona N, Niemela JE, Novakovsky G, Perez-Caraballo JJ, Picard C, Poggi L, Puig-Lombardi ME, Randall KL, Reisser A, Schmitt Y, Seneviratne S, Sharma M, Stoddard J, Sundararaj S, Sutton H, Tran LQ, Wang Y, Wasserman WW, Wen Z, Winkler W, Xiong E, Yang AWH, Yu M, Zhang L, Zhang H, Zhao Q, Zhen X, Enders A, Kracker S, Martinez-Barricarte R, Mathas S, Rosenzweig SD, Schwarz K, Turvey SE, Wang JY: A multimorphic mutation in IRF4 causes human autosomal dominant combined immunodeficiency. *Sci Immunol* 2023; 8(79): eade7953. doi: 10.1126/sciimmunol.ade7953.
- Kulasekararaj AG, Lehtinen AE, Forsyth C, Gandhi S, Griffin M, Körper S, Mikala G, Muus P, Overgaard U, Patriquin CJ, Pullon H, Shen YM, Spearing R, Szer J, De la Borderie G, Duda PW, Farzaneh-Far R, Ragunathan S, Sayegh CE, Vadysirisack DD, Schrezenmeier H. Phase II trials of zilucoplan in paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Haematologica*. 2023 Aug 3. doi: 10.3324/haematol.2022.281780. Online ahead of print.
- Leiding JW, Vogel TP, Santarlas VGJ, Mhaskar R, Smith MR, Carisey A, Vargas-Hernández A, Silva-Carmona M, Heeg M, Rensing-Ehl A, Neven B, Hadjadj J, Hambleton S, Ronan Leahy T, Meesilpavikai K, Cunningham-Rundles C, Dutmer CM, Sharapova SO, Taskinen M, Chua I, Hague R, Klemann C, Kostyuchenko L, Morio T, Thatayatikom A, Ozen A, Scherbina A, Bauer CS, Flanagan SE, Gambineri E, Giovannini-Chami L, Heimall J, Sullivan KE, Allenspach E, Romberg N, Deane SG, Prince BT, Rose MJ, Bohnsack J, Mousallem T, Jesudas R, Dos Santos Vilela MM, O'Sullivan M, Pachlopnik Schmid J, Průhová S, Klocperk A, Rees M, Su H, Bahna S, Baris S, Bartnikas LM, Berger AC, Briggs TA, Brothers C, Bundy V, Chan AY, Chandrakasan S, Christiansen M, Cole T, Cook MC, Desai MM, Fischer U, Fulcher DA, Gallo S, Gauthier A, Gennery AR, Marques JG, Gottrand F, Grimbacher B, Grunebaum E, Haapaniemi E, Hämäläinen S, Heiskanen K, Heiskanen-Kosma T, Hoffman HM, Gonzalez-Granado LI, Guerrero AL, Kainulainen L, Kumar A, Lawrence MG, Levin C, Martelius T, Neth O, Olbrich P, Palma A, Patel NC, Pozos T, Preece K, Lugo Reyes SO, Russell MA, Schejter Y, Seroogy C, Sinclair J, Skevofilax E, Suan D, Suez D, Szabolcs P, Velasco H, Warnatz K, Walkovich K, Worth A; STAT3 GOF Working Group members; Seppänen MRJ, Torgerson TR, Sogkas G, Ehl S, Tangye SG, Cooper MA, Milner JD, Forbes Satter LR: Monogenic early-onset lymphoproliferation and autoimmunity: Natural history of STAT3 gain-of-function syndrome. *J Allergy Clin Immunol*. 2023 Apr; 151(4):1081-1095. doi: 10.1016/j.jaci.2022.09.002. Epub 2022 Oct 11.

- Maccari ME, Schneider P, Smulski CR, Meinhardt A, Pinto F, Li Gonzalez-Granado, Schuetz C, Sica MP, Gross M, Fuchs I, Kury P, Heeg M, Vocat T, Willen L, Thomas C, Hühn R, Magerus A, Lorenz M, Schwarz K, Rieux-Laucat F, Ehl S, Rensing-Ehl A: Revisiting autoimmune lymphoproliferative syndrome caused by Fas ligand mutations. *J Allergy Clin Immunol.* 2023 Jan 5; S0091-6749(23)00001-5. doi: 10.1016/j.jaci.2022.11.028. Online ahead of print.
- Mannes M, Halbgebauer R, Wohlgemuth L, Messerer DAC, Savukoski S, Schultze A, Berger B, Knapp CL, Schmidt CQ, Fürst D, Hillmer M, Siebert R, Eriksson O, Persson B, Nilsson B, Nilsson Ekdahl K, Huber-Lang M: Combined Heterozygous Genetic Variations in Complement C2 and C8B: An Explanation for Multidimensional Immune Imbalance? *J Innate Immun.* 2023 Mar 1;15(1):412-427. doi: 10.1159/000528607. Online ahead of print.
- Meedt E, Weber D, Bonifacius A, Eiz-Vesper B, Maecker-Kolhoff B, Delecluse S, Delecluse H-J, Lorenz M, Schwarz K, Meedt S T, Braess J, Herr W, Holler E, Edinger M, Wolff D. Chronic Active Epstein-Barr Virus (EBV) Infection Controlled by Allogeneic Stem Cell Transplantation and EBV-Specific T Cells; *Clin Infect Dis.* 2023 Jun 16;76(12):2200-2202.
- Nishimura JI, Soubret A, Arase N, Buatois S, Hotta M, Charoin JE, Ito I, Sreckovic S, Takamori H, Bucher C, Ueda Y, Hernández-Sánchez J, Gotanda K, Jordan G, Shinomiya K, Ramos J, Kim JS, Panse J, Peffault de Latour R, Röth A, Morii E, Schrezenmeier H, Isaka Y, Sica S, Kanakura Y, Yoon SS, Kinoshita T, Paz-Priel I, Sostelly A: Mitigating Drug-Target-Drug Complexes in Patients with Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria Who Switch C5 Inhibitors *Clin Pharmacol Ther.* 2023 Jan 20. doi:10.1002/cpt.2851. Online ahead of print.
- Pellé O, Moreno S, Lorenz M R, Riller Q, Fueher M, Stolzenberg M-C, Maccari Maria Elena, Lenoir C, Cheminant M, Hinze T, Hebert H F, König C, Schwartz A, Schmitt Y, Vinit A, Henry E, Touzart A, Villarese P, Isnard P, Neveux N, Landman-Parker J, Picard C, Fouyssac F, Neven B, Grimbacher B, Speckmann C, Fischer A, Latour S, Schwarz K, Rieux-Laucat F: Combined germline and somatic human FADD mutations cause autoimmune lymphoproliferative syndrome; *J Allergy Clin Immunol.* 2023 Oct 2:S0091-6749(23)01209-5. Online ahead of print.
- Rensing-Ehl A, Lorenz MR, Führer M, Willenbacher W, Willenbacher E, Sopper S, Abinun M, Maccari ME, König C, Haegele P, Fuchs S, Castro C, Kury P, Pelle O, Klemann C, Heeg M, Thalhammer J, Wegehaupt O, Fischer M, Goldacker S, Schulte B, Biskup S, Chatelain P, Schuster V, Warnatz K, Grimbacher B, Meinhardt A, Holzinger D, Oommen PT, Hinze T, Hebart H, Seeger K, Lehmsberg K, Leahy TR, Claviez A, Vieth S, Schilling FH, Fuchs I, Groß M, Rieux-Laucat F, Magerus A, Speckmann C, Schwarz K, Ehl S; ALPS study group: Abnormal biomarkers predict complex FAS or FADD defects missed by exome sequencing. *J Allergy Clin Immunol.* 2023 Nov 16:S0091-6749(23)01462-8. doi: 10.1016/j.jaci.2023.11.006. Online ahead of print.
- Röth A, Ichikawa S, Ito Y, Kim JS, Nagy Z, Obara N, Panse J, Schrezenmeier H, Sica S, Soret J, Usuki K, Yoon SS, Balachandran N, Buri M, Lundberg P, Patel H, Shinomiya K, Sostelly A, Nishimura JI: Crovalimab treatment in patients with paroxysmal nocturnal haemoglobinuria: Long-term results from the phase I/II COMPOSER trial. *Eur J Haematol.* 2023 Jun 15. doi: 10.1111/ejh.14011. Online ahead of print.
- Steininger P, Herbst L, Bihlmaier K, Willam C, Körper S, Schrezenmeier H, Klüter H, Pfister F, Amann K, Weiss S, Krüger DH, Zimmermann R, Korn K, Hofmann J, Harrer T.: Fatal Puumala Hantavirus Infection in a Patient with Common Variable Immunodeficiency (CVID). *Microorganisms.* 2023 Jan 21;11(2):283. doi: 10.3390/microorganisms11020283.

- Dingli D, Maciejewski JP, Larratt L, Go RS, Höchsmann B, Zu K, Gustovic P, Kulagin AD.: Relationship of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PNH) granulocyte clone size to disease burden and risk of major vascular events in untreated patients: results from the International PNH Registry ; *Ann Hematol.* 2023 Jul;102(7):1637-1644. doi: 10.1007/s00277-023-05269-4. Epub 2023 May 18. PMID: 37199789
- Tometten M, Kirschner M, Meyer R, Begemann M, Halfmeyer I, Vieri M, Kricheldorf K, Maurer A, Platzbecker U, Radsak M, Schafhausen P, Corbacioglu S, Höchsmann B, Matthias Wilk C, Hinze C, Chromik J, Heuser M, Kreuter M, Koschmieder S, Panse J, Isfort S, Kurth I, Brümmendorf TH, Beier F. Identification of Adult Patients With Classical Dyskeratosis Congenita or Cryptic Telomere Biology Disorder by Telomere Length Screening Using Age-modified Criteria. *Hemasphere.* 2023 Apr ; 20;7(5):e874. doi: 10.1097/HSG.0000000000000874. eCollection 2023 May. PMID: 37096215
- M. Griffin, J. Szer, I. Weitz, A. Röth, B. Höchsmann, J. Panse, K. Usuki, P. Hillmen, J. Kildjian, C. D. Castro, H. Nishimori, L. Tan, Pascal Deschatelets, C. Francois, F. Grossi, T. Ajayi, A. Risitano, Régis Peffault de la Tour; Plain language summary of PEGASUS, a study comparing pegcetacoplan with eculizumab for 16 weeks in people with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Future Rare Diseases* 23 July 2023 DOI:10.2217/frd-2023-0005 Corpus ID: 260211534
- Höchsmann B, Peffault de Latour R, Hill A, Röth A, Devos T, Patriquin CJ, Chou WC, Jain D, Zu K, Wu C, Lee JW. Risk factors for thromboembolic events in patients with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PNH): a nested case-control. *Ann Hematol.* 2023 Nov;102(11):2979-2988. doi: 10.1007/s00277-023-05402-3. Epub 2023 Sep 5. PMID: 37668788 Free PMC

ZSNE/ZSNME

- Abdelhak A, Petermeier F, Benkert P, Schädelin S, Oechtering J, Maleska Maceski A, Kabesch M, Geis T, Laub O, Leipold G, Gobbi C, Zecca C, Green A, Tumani H, Willemse E, Wiendl H, Granziera C, Kappos L, Leppert D, Waubant E, Wellmann S, Kuhle J.: Serum neurofilament light chain reference database for individual application in paediatric care: a retrospective modelling and validation study. *Lancet Neurol* 2023;22(9):826-833; doi: 10.1016/S1474-4422(23)00210-7
- Abdelhak A, Barba L, Romoli M, Benkert P, Conversi F, D'Anna L, Masvekar RR, Bielekova B, Prudencio M, Petrucelli L, Meschia JF, Erben Y, Furlan R, De Lorenzo R, Mandelli A, Sutter R, Hert L, Epple V, Marastoni D, Sellner J, Steinacker P, Aamodt AH, Heggelund L, Dyrhol-Riise AM, Virhammar J, Fällmar D, Rostami E, Kumlien E, Blennow K, Zetterberg H, Tumani H, Sacco S, Green AJ, Otto M, Kuhle J, Ornello R, Foschi M, Abu-Rumeileh S.: Prognostic performance of blood neurofilament light chain protein in hospitalized COVID-19 patients without major central nervous system manifestations: an individual participant data meta-analysis. *J Neurol* 2023;270(7):3315-3328 doi: 10.1007/s00415-023-11768-1
- Abu-Rumeileh S, Barba L, Bache M, Halbgebauer S, Oeckl P, Steinacker P, Güttler A, Keßler J, Illert J, Strauss C, Vordermark D, Otto M.: Plasma β -synuclein, GFAP, and neurofilaments in patients with malignant gliomas undergoing surgical and adjuvant therapy. *Ann Clin Transl Neurol* 2023;10(10):1924-1930; doi: 10.1002/acn3.51878
- Abu-Rumeileh S, Halbgebauer S, Bentivenga GM, Barba L, Baiardi S, Mastrangelo A, Oeckl P, Steinacker P, Mammana A, Capellari S, Otto M, Parchi P.: High diagnostic performance of

plasma and cerebrospinal fluid beta-synuclein for sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. *Ann Clin Transl Neurol* 2023;10(10):1904-1909; doi: 10.1002/acn3.51873

- Agrafiotis A, Dizerens R, Vincenti I, Wagner I, Kuhn R, Shlesinger D, Manero-Carranza M, Cotet TS, Hong KL, Page N, Fonta N, Shammas G, Mariotte A, Piccinno M, Kreutzfeldt M, Gruntz B, Ehling R, Genovese A, Pedrioli A, Dounas A, Franzenburg S, Tumani H, Kümpfel T, Kavaka V, Gerdes LA, Dornmair K, Beltrán E, Oxenius A, Reddy ST, Merkler D, Yermanos A.: Persistent virus-specific and clonally expanded antibody-secreting cells respond to induced self-antigen in the CNS. *Acta Neuropathol* 2023;145(3):335-355; doi: 10.1007/s00401-023-02537-5 ppublish
- Aly A, Laszlo ZI, Rajkumar S, Demir T, Hindley N, Lamont DJ, Lehmann J, Seidel M, Sommer D, Franz-Wachtel M, Barletta F, Heumos S, Czemmel S, Kabashi E, Ludolph A, Boeckers TM, Henstridge CM, Catanese A.: Integrative proteomics highlight presynaptic alterations and c-Jun misactivation as convergent pathomechanisms in ALS. *Acta Neuropathol* 2023; 146(3):451-475; doi: 10.1007/s00401-023-02611-y
- Aousji O, Feldengut S, Antonucci S, Schön M, Boeckers TM, Matschke J, Mawrin C, Ludolph AC, Del Tredici K, Roselli F, Braak H.: Patterns of synaptic loss in human amyotrophic lateral sclerosis spinal cord: a clinicopathological study. *Acta Neuropathol Commun* 2023;11(1):120; doi: 10.1186/s40478-023-01616-8
- Appeltshauer L, Junghof H, Messinger J, Linke J, Haarmann A, Ayzenberg I, Baka P, Dorst J, Fisse AL, Grüter T, Hauschildt V, Jörk A, Leypoldt F, Mäurer M, Meinel E, Michels S, Motte J, Pitarokoili K, Stettner M, Villmann C, Weihrauch M, Welte GS, Zerr I, Heinze KG, Sommer C, Doppler K.: Anti-pan-neurofascin antibodies induce subclass-related complement activation and nodo-paranodal damage. *Brain* 2023;146(5):1932-1949; doi: 10.1093/brain/awac418.
- Barba L, Abu-Rumeileh S, Halbgebauer S, Bellomo G, Paolini Paoletti F, Gaetani L, Oeckl P, Steinacker P, Massa F, Parnetti L, Otto M.: CSF Synaptic Biomarkers in AT(N)-Based Subgroups of Lewy Body Disease. *Neurology* 2023;101(1):e50-e62; doi: 10.1212/WNL.000000000207371
- Becker W, Behler A, Vintonyak O, Kassubek J.: Patterns of small involuntary fixation saccades (SIFSs) in different neurodegenerative diseases: the role of noise. *Exp Brain Res* 2023;241(7):1821-1833; doi: 10.1007/s00221-023-06633-6
- Bede P, Lulé D, Müller HP, Tan EL, Dorst J, Ludolph AC, Kassubek J.: Presymptomatic grey matter alterations in ALS kindreds: a computational neuroimaging study of asymptomatic C9orf72 and SOD1 mutation carriers. *J Neurol* 2023;270(9):4235-4247; doi: 10.1007/s00415-023-11764-5
- Behler A, Müller HP, Ludolph AC, Kassubek J.: Diffusion Tensor Imaging in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Machine Learning for Biomarker Development. *Int J Mol Sci* 2023;24(3):1911; doi: 10.3390/ijms24031911 epublish
- Biljecki M, Eisenhut K, Beltrán E, Winklmeier S, Mader S, Thaller A, Eichhorn P, Steininger P, Flierl-Hecht A, Lewerenz J, Kümpfel T, Kerschensteiner M, Meinel E, Thaler FS.: Antibodies Against Glutamic Acid Decarboxylase 65 Are Locally Produced in the CSF and Arise During Affinity Maturation. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm* 2023;10(3):e200090; doi: 10.1212/NXI.000000000200090. Print 2023 May.
- Bocchetta M, Todd EG, Bouzigues A, Cash DM, Nicholas JM, Convery RS, Russell LL, Thomas DL, Malone IB, Iglesias JE, van Swieten JC, Jiskoot LC, Seelaar H, Borroni B, Galimberti D, Sanchez-Valle R, Laforce R, Moreno F, Synofzik M, Graff C, Masellis M, Tartaglia MC, Rowe JB, Vandenberghe R, Finger E, Tagliavini F, de Mendonça A, Santana I, Butler CR,

Ducharme S, Gerhard A, Danek A, Levin J, Otto M, Sorbi S, Le Ber I, Pasquier F, Rohrer JD: Genetic: Frontotemporal dementia Initiative (GENFI). Structural MRI predicts clinical progression in presymptomatic genetic frontotemporal dementia: findings from the GENetic Frontotemporal dementia Initiative cohort. *Brain Commun* 2023;5(2):fcado61; doi: 10.1093/braincomms/fcado61 epublish

- Bolborea M, Vercruyse P, Daria T, Reiners JC, Alami NO, Guillot SJ, Dieterlé S, Sinniger J, Scekcic-Zahirovic J, Londo A, Arcay H, Goy MA, de Tapia CN, Thal DR, Shibuya K, Otani R, Arai K, Kuwabara S, Ludolph AC, Roselli F, Yilmazer-Hanke D, Dupuis L.: Loss of hypothalamic MCH decreases food intake in amyotrophic lateral sclerosis. *Acta Neuropathol* 2023;145(6):773-791; doi: 10.1007/s00401-023-02569-x ppublish
- Brauchle F, Rapp D, Senel M, Huss A, Dreyhaupt J, Klose V, Süße M, Stürner KH, Leypoldt F, Tumani H, Lewerenz J.: Clinical associations and characteristics of the polyspecific intrathecal immune response in elderly patients with non-multiple sclerosis chronic autoimmune-inflammatory neurological diseases - a retrospective cross-sectional study. *Front Neurol* 2023;14:1193015; doi: 10.3389/fneur.2023.1193015
- Brockmann SJ, Buck E, Casoli T, Meirelles JL, Ruf WP, Fabbietti P, Holzmann K, Weishaupt JH, Ludolph AC, Conti F, Danzer KM.: Mitochondrial genome study in blood of maternally inherited ALS cases. *Hum Genomics* 2023;17(1):7; doi: 10.1186/s40246-023-00516-1
- Bussy A, Levy JP, Best T, Patel R, Cupo L, Van Langenhove T, Nielsen JE, Pijnenburg Y, Waldö ML, Remes AM, Schroeter ML, Santana I, Pasquier F, Otto M, Danek A, Levin J, Le Ber I, Vandenberghe R, Synofzik M, Moreno F, de Mendonça A, Sanchez-Valle R, Laforce R, Langheinrich T, Gerhard A, Graff C, Butler CR, Sorbi S, Jiskoot L, Seelaar H, van Swieten JC, Finger E, Tartaglia MC, Masellis M, Tiraboschi P, Galimberti D, Borroni B, Rowe JB, Bocchetta M, Rohrer JD, Devenyi GA, Chakravarty MM, Ducharme S; GENetic Frontotemporal dementia Initiative (GENFI). Cerebellar and subcortical atrophy contribute to psychiatric symptoms in frontotemporal dementia. *Hum Brain Mapp* 2023;44(7):2684-2700; doi: 10.1002/hbm.26220 ppublish
- Catanese A, Rajkumar S, Sommer D, Masrori P, Hersmus N, Van Damme P, Witzel S, Ludolph A, Ho R, Boeckers TM, Mulaw M.: Multiomics and machine-learning identify novel transcriptional and mutational signatures in amyotrophic lateral sclerosis. *Brain* 2023;146(9):3770-3782; doi: 10.1093/brain/awado75
- Chapman CA, Polyakova M, Mueller K, Weise C, Fassbender K, Fliessbach K, Kornhuber J, Lauer M, Anderl-Straub S, Ludolph A, Prudlo J, Staiger A, Synofzik M, Wiltfang J, Riedl L, Diehl-Schmid J, Otto M, Danek A; FTLD Consortium Germany; Hartwigsen G, Schroeter ML. Structural correlates of language processing in primary progressive aphasia. *Brain Commun* 2023;5(2):fcado76; doi: 10.1093/braincomms/fcado76 epublish
- Ciećwierska K, Lulé D, Helczyk O, Nieporęcki K, Bielecki M, Baader S, Ludolph AC, Kuźma-Kozakiewicz M.: Religiosity in patients with amyotrophic lateral sclerosis, a cross-country comparison. *Qual Life Res* 2023;32(8):2235-2246; doi: 10.1007/s11136-023-03383-4
- Ciećwierska K, Lulé D, Bielecki M, Helczyk O, Maksymowicz-Śliwińska A, Finsel J, Nieporęcki K, Andersen PM, Ludolph AC, Kuźma-Kozakiewicz M.: Quality of life and depression in patients with amyotrophic lateral sclerosis - does the country of origin matter? *BMC Palliat Care* 2023;22(1):72; doi: 10.1186/s12904-023-01189-2 epublish
- de Coo IFM, Jesse S, Le TL, Sala C; European Phelan-McDermid syndrome consortium. Consensus recommendations on Epilepsy in Phelan-McDermid syndrome. *Eur J Med Genet* 2023 Jun;66(6):104746; doi: 10.1016/j.ejmg.2023.104746

- Del Chicca F, Richter H, Müller HP, Kassubek J.: MRI-based quantification of adipose tissue distribution in healthy adult cats during body weight gain. *Front Vet Sci* 2023;10:1150085; doi: 10.3389/fvets.2023.1150085 epublish
- Dorst J, Weydt P, Brenner D, Witzel S, Kandler K, Huss A, Herrmann C, Wiesenfarth M, Knehr A, Günther K, Müller K, Weishaupt JH, Prudlo J, Forsberg K, Andersen PM, Rosenbohm A, Schuster J, Roselli F, Dupuis L, Mayer B, Tumani H, Kassubek J, Ludolph AC.: Metabolic alterations precede neurofilament changes in presymptomatic ALS gene carriers. *EBio-Medicine* 2023;90:104521; doi: 10.1016/j.ebiom.2023.104521 ppublish
- Duchow A, Bellmann-Strobl J, Friede T, Aktas O, Angstwurm K, Ayzenberg I, Berthele A, Dawin E, Engels D, Fischer K, Flaskamp M, Giglhuber K, Grothe M, Havla J, Hümmert MW, Jarius S, Kaste M, Kern P, Kleiter I, Klotz L, Korporal-Kuhnke M, Kraemer M, Krumbholz M, Kümpfel T, Lohmann L, Ringelstein M, Rommer P, Schindler P, Schubert C, Schwake C, Senel M, Then Bergh F, Tkachenko D, Tumani H, Trebst C, Vardakas I, Walter A, Warnke C, Weber MS, Wickel J, Wildemann B, Winkelmann A, Paul F, Stellmann JP, Häußler V; Neuro-myelitis Optica Study Group (NEMOS). Time to Disability Milestones and Annualized Relapse Rates in NMOSD and MOGAD. *Ann Neurol* 2023 Dec 12. doi: 10.1002/ana.26858. Online ahead of print
- Erhart DK, Ludolph AC, Althaus K.: RCVS: by clinicians for clinicians-a narrative review. *J Neurol* 2023;270(2):673-688; doi: 10.1007/s00415-022-11425-z ppublish
- Erhart DK, Klose V, Schäper T, Tumani H, Senel M.: CXCL13 in Cerebrospinal Fluid: Clinical Value in a Large Cross-Sectional Study; *Int J Mol Sci* 2023;25(1):425; doi: 10.3390/ijms25010425
- Estevez-Fraga C, Elmalek MS, Papoutsis M, Durr A, Rees EM, Hobbs NZ, Roos RAC, Landwehrmeyer B, Leavitt BR, Langbehn DR, Scahill RI, Rees G, Tabrizi SJ, Gregory S.; Progressive alterations in white matter microstructure across the timecourse of Huntington's disease. *Brain Behav* 2023;13(4):e2940 doi: 10.1002/brb3.2940 ppublish
- Estevez-Fraga C, Altmann A, Parker CS, Scahill RI, Costa B, Chen Z, Manzoni C, Zarkali A, Durr A, Roos RAC, Landwehrmeyer B, Leavitt BR, Rees G, Tabrizi SJ, McColgan P.: Genetic topography and cortical cell loss in Huntington's disease link development and neurodegeneration. *Brain* 2023;146(11):4532-4546; doi: 10.1093/brain/awad275
- Fahmy N, Müller K, Andersen PM, Marklund SL, Otto M, Ludolph AC, Hamdi N.: A novel homozygous p.Ser69Pro SOD1 mutation causes severe young-onset ALS with decreased enzyme activity. *J Neurol* 2023;270(3):1770-1773; doi: 10.1007/s00415-022-11489-x ppublish
- Fazeli B, Huss A, Gómez de San José N, Otto M, Tumani H, Halbgebauer S.: Development of an ultrasensitive microfluidic assay for the analysis of Glial fibrillary acidic protein (GFAP) in blood. *Front Mol Biosci* 2023;10:1175230; doi: 10.3389/fmolb.2023.1175230 epublish
- Finger E, Malik R, Bocchetta M, Coleman K, Graff C, Borroni B, Masellis M, Laforce R, Greaves CV, Russell LL, Convery RS, Bouzigues A, Cash DM, Otto M, Synofzik M, Rowe JB, Galimberti D, Tiraboschi P, Bartha R, Shoesmith C, Tartaglia MC, van Swieten JC, Seelaar H, Jiskoot LC, Sorbi S, Butler CR, Gerhard A, Sanchez-Valle R, de Mendonça A, Moreno F, Vandenberghe R, Le Ber I, Levin J, Pasquier F, Santana I, Rohrer JD, Ducharme S; Genetic FTD Initiative, GENFI. Neurodevelopmental effects of genetic frontotemporal dementia in young adult mutation carriers. *Brain* 2023;146(5):2120-2131; doi: 10.1093/brain/awac446

- Finsel J, Uttner I, Vázquez Medrano CR, Ludolph AC, Lulé D.: Cognition in the course of ALS- a meta-analysis. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener* 2023;24(1-2):2-13; doi: 10.1080/21678421.2022.2101379 ppublish
- Finsel J, Winroth I, Ciećwierska K, Helczyk O, Stenberg EA, Häggström AC, Ludolph AC, Uttner I, Semb O, Pilczuk B, Szejko N, Rosentul S, Lulé D, Kuźma-Kozakiewicz M, Andersen PM.: Determining impairment in the Swedish, Polish and German ECAS: the importance of adjusting for age and education. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener* 2023;24(5-6):475-48; doi: 10.1080/21678421.2023.2192248
- Fissolo N, Benkert P, Sastre-Garriga J, Mongay-Ochoa N, Vilaseca-Jolonch A, Llufríu S, Blanco Y, Hegen H, Berek K, Perez-Miralles F, Rejdak K, Villar LM, Monreal E, Alvarez-La-fuente R, Soylyu OK, Abdelhak A, Bachhuber F, Tumaní H, Martínez-Yélamos S, Sánchez-López AJ, García-Merino A, Gutiérrez L, Castillo-Trivino T, Lycke J, Rosenstein I, Furlan R, Filippi M, Téllez N, Ramió-Torrentà L, Lünemann JD, Wiendl H, Eichau S, Khalil M, Kuhle J, Montalban X, Comabella M.: Serum biomarker levels predict disability progression in patients with primary progressive multiple sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2023 Nov 8:jnnp-2023-332251. doi: 10.1136/jnnp-2023-332251. Online ahead of print.
- Flotats-Bastardas M, Bitzan L, Grell C, Martakis K, Winter B, Zemlin M, Wurster CD, Uzelac Z, Weiß C, Hahn A.: Paradoxical increase of neurofilaments in SMA patients treated with onasemnogene abeparvovec-xioi. *Front Neurol* 2023;14:1269406; doi: 10.3389/fneur.2023.1269406
- Foucher J, Winroth I, Lovik A, Sennfält S, Pereira JB, Fang F, Lule D, Andersen PM, Ingre C.: Validity and reliability measures of the Swedish Karolinska version of the Edinburgh Cognitive and Behavioral ALS Screen (SK-ECAS). *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2023 Jul 31:1-6. doi: 10.1080/21678421.2023.2239857. Online ahead of print.
- Gallus M, Roll W, Dik A, Barca C, Zinnhardt B, Hicking G, Mueller C, Naik VN, Anstötz M, Krämer J, Rolfes L, Wachsmuth L, Pitsch J, van Loo KMJ, Räuber S, Okada H, Wimberley C, Strippel C, Golombeck KS, Johnen A, Kovac S, Groß CC, Backhaus P, Seifert R, Lewerenz J, Surges R, Elger CE, Wiendl H, Ruck T, Becker AJ, Faber C, Jacobs AH, Bauer J, Meuth SG, Schäfers M, Melzer N.: Translational imaging of TSPO reveals pronounced innate inflammation in human and murine CD8 T cell-mediated limbic encephalitis. *Sci Adv* 2023;9(23):eabq7595; doi: 10.1126/sciadv.abq7595
- Gövert F, Abrante L, Becktepe J, Balint B, Ganos C, Hofstadt-van Oy U, Krogias C, Varley J, Irani SR, Paneva S, Titulaer MJ, de Vries JM, Boon AJW, Schreurs MWJ, Joubert B, Honnorat J, Vogrig A, Ariño H, Sabater L, Dalmau J, Scotton S, Jacob S, Melzer N, Bien CG, Geis C, Lewerenz J, Prüss H, Wandinger KP, Deuschl G, Leypoldt F.: Distinct movement disorders in contactin-associated-protein-like-2 antibody-associated autoimmune encephalitis. *Brain* 2023 Feb 13;146(2):657-667; doi: 10.1093/brain/awac276 ppublish
- Grüter T, Möllers FE, Tietz A, Dargvainiene J, Melzer N, Heidbreder A, Strippel C, Kraft A, Höftberger R, Schöberl F, Thaler FS, Wickel J, Chung HY, Seifert F, Tschernatsch M, Nagel M, Lewerenz J, Jarius S, Wildemann BC, de Azevedo L, Heidenreich F, Heusgen R, Hofstadt-van Oy U, Linsa A, Maaß JJ, Menge T, Ringelstein M, Pedrosa DJ, Schill J, Seifert-Held T, Seitz C, Tonner S, Urbanek C, Zittel S, Markewitz R, Korporal-Kuhnke M, Schmitter T, Finke C, Brüggemann N, Bien CI, Kleiter I, Gold R, Wandinger KP, Kuhlenbäumer G, Leypoldt F, Ayzenberg I; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis (GENERATE). Clinical, serological and genetic predictors of response to immunotherapy in anti-IgLON5 disease. *Brain* 2023;146(2):600-611; doi: 10.1093/brain/awacogo ppublish

- Hebestreit H, Lapstich AM, Brandstetter L, Krauth C, Deckert J, Haas K, Pfister L, Witt S, Schippers C, Dieris-Hirche J, Maisch T, Tüscher O, Bârlescu L, Berger A, Berneburg M, Britz V, Deibele A, Graeßner H, Gündel H, Heuft G, Lücke T, Mundlos C, Quitmann J, Rutsch F, Schubert K, Schulz JB, Schweiger S, Zeidler C, Zeltner L, de Zwaan M; ZSE-DUO Working Group. Effect of the addition of a mental health specialist for evaluation of undiagnosed patients in centres for rare diseases (ZSE-DUO): a prospective, controlled trial with a two-phase cohort design. *EClinicalMedicine* 2023;65:102260; doi: 10.1016/j.eclinm.2023.102260
- Heinrich F, Cordts I, Günther R, Stolte B, Zeller D, Schröter C, Weyen U, Regensburger M, Wolf J, Schneider I, Hermann A, Metelmann M, Kohl Z, Linker RA, Koch JC, Radelfahr F, Schönfelder E, Gardt P, Mohajer-Peseschkian T, Osmanovic A, Klopstock T, Dorst J, Ludolph AC, Schöffski O, Boentert M, Hagenacker T, Deschauer M, Lingor P, Petri S, Schreiber-Katz O.: Economic evaluation of Motor Neuron Diseases: a nationwide cross-sectional analysis in Germany. *J Neurol* 2023 ;270(10):4922-4938; doi: 10.1007/s00415-023-11811-1
- Hümmert MW, Stern C, Paul F, Duchow A, Bellmann-Strobl J, Ayzenberg I, Schwake C, Kleiter I, Hellwig K, Jarius S, Wildemann B, Senel M, Berthele A, Giglhuber K, Luessi F, Grothe M, Klotz L, Schülke R, Gingele S, Faiss JH, Walter A, Warnke C, Then Bergh F, Aktas O, Ringelstein M, Stellmann JP, Häußler V, Havla J, Pellkofer H, Kümpfel T, Kopp B, Trebst C.: Cognition in patients with neuromyelitis optica spectrum disorders: A prospective multicentre study of 217 patients (CogniNMO-Study). *Mult Scler* 2023;29(7):819-831; doi: 10.1177/13524585231151212
- Hümmert MW, Bütow F, Tkachenko D, Ayzenberg I, Pakeerathan T, Hellwig K, Klotz L, Häußler V, Stellmann JP, Warnke C, Goereci Y, Etgen T, Luessi F, Bronzlik P, Gingele S, Lauenstein AS, Kleiter I, Rommer PS, Paul F, Bellmann-Strobl J, Duchow A, Then Bergh F, Pul R, Walter A, Pellkofer H, Kümpfel T, Pomsch M, Kraemer M, Albrecht P, Aktas O, Ringelstein M, Senel M, Giglhuber K, Berthele A, Jarius S, Wildemann B, Trebst C; Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). Effects of the COVID-19 Pandemic on Patients With NMO Spectrum Disorders and MOG-Antibody-Associated Diseases: COPANMO(G)-Study. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm* 2023;10(2):e200082; doi: 10.1212/NXI.000000000200082
- Jarius S, Aktas O, Ayzenberg I, Bellmann-Strobl J, Berthele A, Giglhuber K, Häußler V, Havla J, Hellwig K, Hümmert MW, Kleiter I, Klotz L, Krumbholz M, Kümpfel T, Paul F, Ringelstein M, Ruprecht K, Senel M, Stellmann JP, Bergh FT, Tumani H, Wildemann B, Trebst C; Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). Update on the diagnosis and treatment of neuromyelitis optica spectrum disorders (NMOSD) - revised recommendations of the Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). Part I: Diagnosis and differential diagnosis. *J Neurol* 2023;270(7):3341-3368; doi: 10.1007/s00415-023-11634-0
- Jesse S, Müller HP, Huppertz HJ, Andres S, Ludolph AC, Schön M, Boeckers TM, Kassubek J.: Neurodegeneration or dysfunction in Phelan-McDermid syndrome? A multimodal approach with CSF and computational MRI. *Orphanet J Rare Dis* 2023;18(1):274; doi: 10.1186/s13023-023-02863-7
- Jesse S, Kuhlmann L, Hildebrand LS, Magelssen H, Schmaus M, Timmermann B, Andres S, Fietkau R, Distel LV.: Increased Radiation Sensitivity in Patients with Phelan-McDermid Syndrome. *Cells* 2023;12(5):820; doi: 10.3390/cells12050820
- Jiskoot LC, Russell LL, Peakman G, Convery RS, Greaves CV, Bocchetta M, Poos JM, Seelaar H, Giannini LAA, van Swieten JC, van Minkelen R, Pijnenburg YAL, Rowe JB, Borroni B, Galimberti D, Masellis M, Tartaglia C, Finger E, Butler CR, Graff C, Laforce R Jr, Sanchez-Valle R, de Mendonça A, Moreno F, Synofzik M, Vandenberghe R, Ducharme S, le Ber I, Levin J, Otto

- M, Pasquier F, Santana I, Cash DM, Thomas D, Rohrer JD; Genetic Frontotemporal dementia Initiative (GENFI).: The Benson Complex Figure Test detects deficits in visuoconstruction and visual memory in symptomatic familial frontotemporal dementia: A GENFI study. *J Neurol Sci* 2023;446:120590; doi: 10.1016/j.jns.2023.120590 ppublish
- Kassubek R, Lulé D, Ludolph AC, Kassubek J, Müller HP.: Bevacizumab is associated with cerebral microstructural alterations: a DTI study in high-grade glioma. *Front Neurol* 2023;14:1191226; doi: 10.3389/fneur.2023.1191226 epubli
 - Klein M, Abdel-Hadi C, Bühler R, Grabein B, Linn J, Nau R, Salzberger B, Schlüter D, Schwager K, Tumani H, Weber J, Pfister HW.: German guidelines on community-acquired acute bacterial meningitis in adults. *Neurol Res Pract* 2023;5(1):44; doi: 10.1186/s42466-023-00264-6
 - Klose V, Jesse S, Lewerenz J, Kassubek J, Dorst J, Tumani H, Ludolph AC, Roselli F.: CSF oligoclonal IgG bands are not associated with ALS progression and prognosis. *Front Neurol* 2023;14:1170360; doi: 10.3389/fneur.2023.1170360 epubli
 - Kouba T, Frank W, Tykalova T, Mühlbäck A, Klempíř J, Lindenberg KS, Landwehrmeyer GB, Rusz J.: Speech biomarkers in Huntington's disease: A cross-sectional study in pre-symptomatic, prodromal and early manifest stages. *Eur J Neurol* 2023;30(5):1262-1271; doi: 10.1111/ene.15726
 - Krämer HH, Bücker P, Jeibmann A, Richter H, Rosenbohm A, Jeske J, Baka P, Geber C, Wasenberg M, Fangerau T, Karst U, Schänzer A, van Thriel C.: Gadolinium contrast agents: dermal deposits and potential effects on epidermal small nerve fibers, *J Neurol*. 2023 Aug;270(8):3981-3991; doi: 10.1007/s00415-023-11740-z
 - Kühlwein JK, Ruf WP, Kandler K, Witzel S, Lang C, Mulaw MA, Ekici AB, Weishaupt JH, Ludolph AC, Grozdanov V, Danzer KM.: ALS is imprinted in the chromatin accessibility of blood cells. *Cell Mol Life Sci* 2023;80(5):131; doi: 10.1007/s00018-023-04769-w epubli
 - Lampe L, Huppertz HJ, Anderl-Straub S, Albrecht F, Ballarini T, Bisenius S, Mueller K, Niehaus S, Fassbender K, Fließbach K, Jahn H, Kornhuber J, Lauer M, Prudlo J, Schneider A, Synofzik M, Kassubek J, Danek A, Villringer A, Diehl-Schmid J, Otto M, Schroeter ML; FTL D Consortium Germany.: Multiclass prediction of different dementia syndromes based on multi-centric volumetric MRI imaging. *Neuroimage Clin* 2023;37:103320; doi: 10.1016/j.nicl.2023.103320 ppublish
 - Lange J, Gillham O, Flower M, Ging H, Eaton S, Kapadia S, Neueder A, Duchén MR, Ferretti P, Tabrizi SJ.: PolyQ length-dependent metabolic alterations and DNA damage drive human astrocyte dysfunction in Huntington's disease. *Prog Neurobiol* 2023;225:102448; doi: 10.1016/j.pneurobio.2023.102448
 - Lapp HS, Freigang M, Hagenacker T, Weiler M, Wurster CD, Günther R.: Biomarkers in 5q-associated spinal muscular atrophy-a narrative review. *J Neurol*.2023;270(9):4157-4178; doi: 10.1007/s00415-023-11787-y
 - Li S, Olde Heuvel F, Rehman R, Aousji O, Froehlich A, Li Z, Jark R, Zhang W, Conquest A, Woelfle S, Schoen M, O Meara CC, Reinhardt RL, Voehringer D, Kassubek J, Ludolph A, Huber-Lang M, Knöll B, Morganti-Kossmann MC, Brockmann MM, Boeckers T, Roselli F.: Interleukin-13 and its receptor are synaptic proteins involved in plasticity and neuroprotection. *Nat Commun* 2023;14(1):200; doi: 10.1038/s41467-023-35806-8 epubli
 - Lombardo FL, Spila Alegiani S, Mayer F, Cipriani M, Lo Giudice M, Ludolph AC, McDermott CJ, Corcia P, Van Damme P, Van den Berg LH, Hardiman O, Nicolini G, Vanacore N, Dickie B,

- Albanese A, Puopolo M; TUDCA-ALS Study Group.: A randomized double-blind clinical trial on safety and efficacy of tauroursodeoxycholic acid (TUDCA) as add-on treatment in patients affected by amyotrophic lateral sclerosis (ALS): the statistical analysis plan of TUDCA-ALS trial. *Trials* 2023;24(1):792; doi: 10.1186/s13063-023-07638-w
- Logroscino G, Piccininni M, Graff C, Hardiman O, Ludolph AC, Moreno F, Otto M, Remes AM, Rowe JB, Seelaar H, Solje E, Stefanova E, Traykov L, Jelic V, Rydell MT, Pender N, Anderl-Straub S, Barandiaran M, Gabilondo A, Krüger J, Murley AG, Rittman T, van der Ende EL, van Swieten JC, Hartikainen P, Stojmenovic GM, Mehrabian S, Benussi L, Alberici A, Dell'Abate MT, Zecca C, Borroni B; FRONTIERS group.: Incidence of Syndromes Associated With Frontotemporal Lobar Degeneration in 9 European Countries. *JAMA Neurol* 2023;80(3):279-86; doi: 10.1001/jamaneurol.2022.5128 ppublish
 - Ludolph AC, Grandjean H, Reviers E, De Micheli V, Bianchi C, Cardosi L, Russ H, Silani V.: The preferences of people with amyotrophic lateral sclerosis on riluzole treatment in Europe. *Sci Rep* 2023;13(1):22497; doi: 10.1038/s41598-023-49424-3
 - Ludolph A, Dupuis L, Kasarskis E, Steyn F, Ngo S, McDermott C.: Nutritional and metabolic factors in amyotrophic lateral sclerosis. *Nat Rev Neurol* 2023;19(9):511-524; doi: 10.1038/s41582-023-00845-8
 - Madlener M, Strippel C, Thaler FS, Doppler K, Wandinger KP, Lewerenz J, Ringelstein M, Roessling R, Menge T, Wickel J, Kellingshaus C, Mues S, Kraft A, Linsa A, Tauber SC, Berg FT, Gerner ST, Paliantonis A, Finke A, Priller J, Schirotzek I, Süße M, Sühs KW, Urbanek C, Senel M, Sommer C, Kuempfel T, Pruess H, Fink GR, Leypoldt F, Melzer N, Malter MP; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis (GENERATE).: Glutamic acid decarboxylase antibody-associated neurological syndromes: Clinical and antibody characteristics and therapy response. *J Neurol Sci* 2023;445:120540; doi: 10.1016/j.jns.2022.120540
 - Maksymowicz-Śliwińska A, Lulé D, Nieporęcki K, Ciećwierska K, Ludolph AC, Kuźma-Kozakiewicz M.: The quality of life and depression in primary caregivers of patients with amyotrophic lateral sclerosis is affected by patient-related and culture-specific conditions. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener* 2023;24(3-4):317-326; doi: 10.1080/21678421.2022.2126322 ppublish
 - Maksymowicz-Śliwińska A, Lulé D, Nieporęcki K, Ciećwierska K, Ludolph AC, Kuźma-Kozakiewicz M.: Attitudes of caregivers towards prolonging and shortening life in advanced stages of amyotrophic lateral sclerosis. *Folia Neuropathol* 2023; 61(4): 349-359; doi: 10.5114/fn.2023.130444 ppublish
 - Marxreiter F, Lambrecht V, Mennecke A, Hanspach J, Jukic J, Regensburger M, Herrler J, German A, Kassubek J, Grön G, Müller HP, Laun FB, Dörfler A, Winkler J, Schmidt MA.: Parkinson's disease or multiple system atrophy: potential separation by quantitative susceptibility mapping. *Ther Adv Neurol Disord* 2023;16:17562864221143834; doi: 10.1177/17562864221143834 epublish
 - McColgan P, Thobhani A, Boak L, Schobel SA, Nicotra A, Palermo G, Trundell D, Zhou J, Schlegel V, Sanwald Ducray P, Hawellek DJ, Dorn J, Simillion C, Lindemann M, Wheelock V, Durr A, Anderson KE, Long JD, Wild EJ, Landwehrmeyer GB, Leavitt BR, Tabrizi SJ, Doody R; GENERATION HD1 Investigators.: Tominersen in Adults with Manifest Huntington's Disease. *N Engl J Med* 2023;389(23):2203-2205; doi: 10.1056/NEJMc2300400
 - Megat S, Mora N, Sanogo J, Roman O, Catanese A, Alami NO, Freischmidt A, Mingaj X, De Calbiac H, Muratet F, Dirrig-Grosch S, Dieterle S, Van Bakel N, Müller K, Sieverding K, Weis-

haupt J, Andersen PM, Weber M, Neuwirth C, Margelisch M, Sommacal A, Van Eijk KR, Veldink JH; Project Mine Als Sequencing Consortium; Lautrette G, Couratier P, Camuzat A, Le Ber I, Grassano M, Chio A, Boeckers T, Ludolph AC, Roselli F, Yilmazer-Hanke D, Millecamps S, Kabashi E, Storkebaum E, Sellier C, Dupuis L.: Integrative genetic analysis illuminates ALS heritability and identifies risk genes. *Nat Commun* 2023;14(1):342; doi: 10.1038/s41467-022-35724-1 epublish

- Menge S, Decker L, Freischmidt A.: Restoring expression of Stathmin-2: a novel strategy to treat TDP-43 proteinopathies. *Signal Transduct Target Ther* 2023;8(1):266; doi: 10.1038/s41392-023-01533-1
- Meyer T, Salkic E, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Weydt P, Günther R, Lingor P, Koch JC, Petri S, Hermann A, Prudlo J, Großkreutz J, Baum P, Boentert M, Metelmann M, Norden J, Cordts I, Weishaupt JH, Dorst J, Ludolph A, Koc Y, Walter B, Münch C, Spittel S, Dreger M, Maier A, Körtvélyessy P.: Performance of serum neurofilament light chain in a wide spectrum of clinical courses of amyotrophic lateral sclerosis-a cross-sectional multicenter study. *Eur J Neurol* 2023;30(6):1600-1610; doi: 10.1111/ene.15773 ppublish
- Michels S, Kurz D, Rosenbohm A, Peter RS, Just S, Bänzner H, Börtlein A, Dettmers C, Gold HJ, Kohler A, Naumann M, Ratzka P, Ludolph AC, Rothenbacher D, Nagel G, Dorst J; ALS Registry Swabia Study Group.: Association of blood lipids with onset and prognosis of amyotrophic lateral sclerosis: results from the ALS Swabia registry. *J Neurol* 2023;270(6):3082-3090; doi: 10.1007/s00415-023-11630-4 ppublish
- Miralles AJ, Unger N, Kannaiyan N, Rossner MJ, Dimou L.: Analysis of the GPR17 receptor in NG2-glia under physiological conditions unravels a new subset of oligodendrocyte progenitor cells with distinct functions. *Glia* 2023; 71(6): 1536-1552; doi: 10.1002/glia.24356 ppublish
- Möhn N, Mahjoub S, Duzzi L, Narten E, Grote-Levi L, Körner G, Seeliger T, Beutel G, Bollmann BA, Wirth T, Huss A, Tumani H, Grimmelmann I, Gutzmer R, Ivanyi P, Skripuletz T; ICOG-CCH (Immune Cooperative Oncology Group; Comprehensive Cancer Center Hannover): Monocyte chemoattractant protein 1 as a potential biomarker for immune checkpoint inhibitor-associated neurotoxicity. *Cancer Med* 2023;12(8):9373-9383; doi: 10.1002/cam4.5695 ppublish
- Mühlbäck A, Mana J, Wallner M, Frank W, Lindenberg KS, Hoffmann R, Klempířová O, Klempíř J, Landwehrmeyer GB, Bezdicek O; REGISTRY investigators of the European Huntington's Disease Network, the Enroll-HD investigators.: Establishing normative data for the evaluation of cognitive performance in Huntington's disease considering the impact of gender, age, language, and education. *J Neurol* 2023;270(10):4903-4913; doi: 10.1007/s00415-023-11823-x
- Mueller S, Decker L, Menge S, Ludolph AC, Freischmidt A.: The Fragile X Protein Family in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Mol Neurobiol* 2023;60(7):3898-3910; doi: 10.1007/s12035-023-03330-x
- Müller HP, Behler A, Münch M, Dorst J, Ludolph AC, Kassubek J.: Sequential alterations in diffusion metrics as correlates of disease severity in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol* 2023;270(4):2308-2313; doi: 10.1007/s00415-023-11582-9 ppublish
- Nagel G, Kurz D, Peter RS, Rosenbohm A, Koenig W, Dupuis L, Bänzner H, Börtlein A, Dempewolf S, Schabet M, Hecht M, Kohler A, Opherck C, Naegele A, Sommer N, Lindner A, Tumani H, Ludolph AC, Rothenbacher D.: Cystatin C based estimation of chronic kidney disease and amyotrophic lateral sclerosis in the ALS registry Swabia: associated risk and prognostic value. *Sci Rep* 2023;13(1):19594; doi: 10.1038/s41598-023-46179-9

- Nanetti L, Kearney M, Boesch S, Stovickova L, Ortigoza-Escobar JD, Macaya A, Gomez-Andres D, Roze E, Molnar MJ, Wolf NI, Darling A, Vasco G, Bertini E, Indelicato E, Neubauer D, Haack TB, Sagi JC, Danti FR, Sival D, Zanni G, Kolk A, Boespflug-Tanguy O, Schols L, van de Warrenburg B, Vidailhet M, Willemsen MA, Buizer AI, Orzes E, Ripp S, Reinhard C, Moroni I, Mariotti C; ERN-RND Working Group for Management of Transition [incl. Landwehrmeyer B].: Child-to-adult transition: a survey of current practices within the European Reference Network for Rare Neurological Diseases (ERN-RND). *Neurol Sci* 2023 Oct 19. doi: 10.1007/s10072-023-07101-3. Online ahead of print.
- Nanning F, Braune K, Uttner I, Ludolph AC, Gorges M, Lulé D.: Altered Gaze Control During Emotional Face Exploration in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Neurology* 2023;101(6):264-269; doi: 10.1212/WNL.000000000207214
- Oeckl P, Anderl-Straub S, Danek A, Diehl-Schmid J, Fassbender K, Fließbach K, Halbgebauer S, Huppertz HJ, Jahn H, Kassubek J, Kornhuber J, Landwehrmeyer B, Lauer M, Prudlo J, Schneider A, Schroeter ML, Steinacker P, Volk AE, Wagner M, Winkelmann J, Wiltfang J, Ludolph AC, Otto M; FTLD Consortium.: Relationship of serum beta-synuclein with blood biomarkers and brain atrophy. *Alzheimers Dement* 2023;19(4):1358-1371; doi: 10.1002/alz.12790 ppublish
- Olde Heuvel F, Ouali Alami N, Aousji O, Pogatzki-Zahn E, Zahn PK, Wilhelm H, Deshpande D, Khatamsaz E, Catanese A, Woelfle S, Schön M, Jain S, Grabrucker S, Ludolph AC, Verpelli C, Michaelis J, Boeckers TM, Roselli F.: Shank2 identifies a subset of glycinergic neurons involved in altered nociception in an autism model. *Mol Autism* 2023;14(1):21; doi: 10.1186/s13229-023-00552-7 epublish
- Pérez-Millan A, Borrego-Écija S, van Swieten JC, Jiskoot L, Moreno F, Laforce R, Graff C, Masellis M, Tartaglia MC, Rowe JB, Borroni B, Finger E, Synofzik M, Galimberti D, Vandenberghe R, de Mendonça A, Butler CR, Gerhard A, Ducharme S, Le Ber I, Santana I, Pasquier F, Levin J, Otto M, Sorbi S, Tiraboschi P, Seelaar H, Langheinrich T, Rohrer JD, Sala-Llonch R, Sánchez-Valle R; Genetic FTD Initiative, GENFI.: Loss of brainstem white matter predicts onset and motor neuron symptoms in C9orf72 expansion carriers: a GENFI study. *J Neurol* 2023;270(3):1573-1586; doi: 10.1007/s00415-022-11435-x ppublish
- Petri S, Grehl T, Grosskreutz J, Hecht M, Hermann A, Jesse S, Lingor P, Löscher W, Maier A, Schoser B, Weber M, Ludolph AC.: Guideline "Motor neuron diseases" of the German Society of Neurology (Deutsche Gesellschaft für Neurologie). *Neurol Res Pract* 2023;5(1):25; doi: 10.1186/s42466-023-00251-x epublish
- Piechota M, Latoszek E, Liszewska E, Hansíková H, Klempíř J, Mühlbäck A, Landwehrmeyer GB, Kuźnicki J, Czeredys M.: Generation of two human iPSC lines from dermal fibroblasts of adult- and juvenile-onset Huntington's disease patients and two healthy donors. *Stem Cell Res* 2023;71:10319; doi: 10.1016/j.scr.2023.103194
- Ramachandran S, Grozdanov V, Leins B, Kandler K, Witzel S, Mulaw M, Ludolph AC, Weishaupt JH, Danzer KM.: Low T-cell reactivity to TDP-43 peptides in ALS. *Front Immunol*;14:1193507; doi: 10.3389/fimmu.2023.1193507
- Reilich P, Schöberl F, Hiebeler M, Tonon M, Ludolph AC, Senel M.: Myelitis as a side effect of tofersen therapy in SOD1-associated ALS. *J Neurol* 2023 Dec 9. doi: 10.1007/s00415-023-12130-1. Online ahead of print
- Rocchi L, Spampinato DA, Pezzopane V, Orth M, Bisiacchi Ps, Rothwell Jc, Casula Ep.: Cerebellar noninvasive neuromodulation influences the reactivity of the contralateral primary

motor cortex and surrounding areas: a TMS-EMG-EEG study. *Cerebellum* 2023;22(3):319-331; doi: 10.1007/s12311-022-01398-0

- Ruf WP, Boros M, Freischmidt A, Brenner D, Grozdanov V, de Meirelles J, Meyer T, Grehl T, Petri S, Grosskreutz J, Weyen U, Guenther R, Regensburger M, Hagenacker T, Koch JC, Emmer A, Roediger A, Steinbach R, Wolf J, Weishaupt JH, Lingor P, Deschauer M, Cordts I, Klopstock T, Reilich P, Schoeberl F, Schrank B, Zeller D, Hermann A, Knehr A, Günther K, Dorst J, Schuster J, Siebert R, Ludolph AC, Müller K.: Spectrum and frequency of genetic variants in sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Brain Commun* 2023;5(3):fcad152; doi: 10.1093/braincomms/fcad152 epublish
- Ruf WP, Meirelles JL, Danzer KM.: Spreading of alpha-synuclein between different cell types. *Behav Brain Res* 2023 Jan 5;436:114059; doi: 10.1016/j.bbr.2022.114059
- Saft C, Burgunder JM, Dose M, Jung HH, Katzenschlager R, Priller J, Nguyen HP, Reetz K, Reilmann R, Seppi K, Landwehrmeyer GB.: Symptomatic treatment options for Huntington's disease (guidelines of the German Neurological Society). *Neurol Res Pract* 2023;5(1):61; doi: 10.1186/s42466-023-00285-1
- Saft C, Burgunder JM, Dose M, Jung HH, Katzenschlager R, Priller J, Nguyen HP, Reetz K, Reilmann R, Seppi K, Landwehrmeyer GB.: Differential diagnosis of chorea (guidelines of the German Neurological Society). *Neurol Res Pract* 2023;5(1):63; doi: 10.1186/s42466-023-00292-2
- Samra K, Macdougall A, Peakman G, Bouzigues A, Bocchetta M, Cash DM, Greaves CV, Convery RS, van Swieten JC, Jiskoot LC, Seelaar H, Moreno F, Sánchez-Valle R, Laforce R, Graff C, Masellis M, Tartaglia MC, Rowe JB, Borroni B, Finger E, Synofzik M, Galimberti D, Vandenberghe R, de Mendonca A, Butler CR, Gerhard A, DuCharme S, Le Ber I, Tiraboschi P, Santana I, Pasquier F, Levin J, Otto M, Sorbi S, Rohrer JD, Russell LL; Genetic FTD Initiative (GENFI); Genetic FTD Initiative (GENFI).: Neuropsychiatric symptoms in genetic frontotemporal dementia: developing a new module for Clinical Rating Scales. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2023;94(5):357-368; doi: 10.1136/jnnp-2022-330152
- Samra K, MacDougall AM, Bouzigues A, Bocchetta M, Cash DM, Greaves CV, Convery RS, van Swieten JC, Seelaar H, Jiskoot L, Moreno F, Sanchez-Valle R, Laforce R, Graff C, Masellis M, Tartaglia MC, Rowe JB, Borroni B, Finger E, Synofzik M, Galimberti D, Vandenberghe R, de Mendonça A, Butler CR, Gerhard A, DuCharme S, Le Ber I, Tiraboschi P, Santana I, Pasquier F, Levin J, Otto M, Sorbi S, Rohrer JD, Russell LL; Genetic FTD Initiative (GENFI).: Language impairment in the genetic forms of behavioural variant frontotemporal dementia. *J Neurol* 2023;270(4):1976-1988; doi: 10.1007/s00415-022-11512-1 ppublish
- Samra K, MacDougall AM, Bouzigues A, Bocchetta M, Cash DM, Greaves CV, Convery RS, Hardy C, van Swieten JC, Seelaar H, Jiskoot LC, Moreno F, Sanchez-Valle R, Laforce R, Graff C, Masellis M, Tartaglia MC, Rowe JB, Borroni B, Finger E, Synofzik M, Galimberti D, Vandenberghe R, de Mendonça A, Butler CR, Gerhard A, DuCharme S, Le Ber I, Santana I, Pasquier F, Levin J, Otto M, Sorbi S, Warren JD, Rohrer JD, Russell LL; GENetic Frontotemporal dementia Initiative (GENFI).: Genetic forms of primary progressive aphasia within the Genetic Frontotemporal dementia Initiative (GENFI) cohort: comparison with sporadic primary progressive aphasia. *Brain Commun* 2023;5(2):fcado36; doi: 10.1093/braincomms/fcado36 epublish
- Samra K, MacDougall AM, Peakman G, Bouzigues A, Bocchetta M, Cash DM, Greaves CV, Convery RS, van Swieten JC, Jiskoot L, Seelaar H, Moreno F, Sanchez-Valle R, Laforce R, Graff C, Masellis M, Tartaglia C, Rowe JB, Borroni B, Finger E, Synofzik M, Galimberti D,

Vandenbergh R, de Mendonça A, Butler CR, Gerhard A, Ducharme S, Le Ber I, Tiraboschi P, Santana I, Pasquier F, Levin J, Otto M, Sorbi S, Rohrer JD, Russell LL; Genetic FTD Initiative (GENFI).: Motor symptoms in genetic frontotemporal dementia: developing a new module for clinical rating scales. *J Neurol* 2023;270(3):1466-1477; doi: 10.1007/s00415-022-11442-y ppublish

- Samra K, MacDougall AM, Bouzigues A, Bocchetta M, Cash DM, Greaves CV, Convery RS, van Swieten JC, Jiskoot L, Seelaar H, Moreno F, Sanchez-Valle R, Laforce R, Graff C, Masellis M, Tartaglia MC, Rowe JB, Borroni B, Finger E, Synofzik M, Galimberti D, Vandenbergh R, de Mendonça A, Butler CR, Gerhard A, Ducharme S, Le Ber I, Tiraboschi P, Santana I, Pasquier F, Levin J, Otto M, Sorbi S, Rohrer JD, Russell LL; Genetic FTD Initiative (GENFI). Pro-dromal language impairment in genetic frontotemporal dementia within the GENFI cohort. *J Neurol Sci* 2023;451:120711; doi: 10.1016/j.jns.2023.120711
- Schlett JS, Mettang M, Skaf A, Schweizer P, Errerd A, Mulugeta EA, Hein TM, Tsesmelis K, Tsesmelis M, Büttner UFG, Wendt H, Abaei A, Rasche V, Prex V, Nespoli E, Alami NO, Tews D, Walther P, Yilmazer-Hanke D, Oswald F, Dimou L, Wirth T, Baumann B.: NF- κ B is a critical mediator of post-mitotic senescence in oligodendrocytes and subsequent white matter loss. *Mol Neurodegener* 2023;18(1):24; doi: 10.1186/s13024-023-00616-5
- Schön M, Lapunzina P, Nevado J, Mattina T, Gunnarsson C, Hadzsiev K, Verpelli C, Bourgeron T, Jesse S, van Ravenswaaij-Arts CMA; European Phelan-McDermid syndrome consortium; Hennekam RC.: Definition and clinical variability of SHANK3-related Phelan-McDermid syndrome. *Eur J Med Genet* 2023;66(7):104754; doi: 10.1016/j.ejmg.2023.104754
- Seidel M, Rajkumar S, Steffke C, Noeth V, Agarwal S, Roger K, Lipecka J, Ludolph A, Guerrero CI, Boeckers T, Catanese A.: Propranolol reduces the accumulation of cytotoxic aggregates in C9orf72-ALS/FTD in vitro models. *Curr Res Neurobiol* 2023;5:100105; doi: 10.1016/j.crneur.2023.100105
- Semenkova A, Piguet O, Johnen A, Schroeter ML, Godulla J, Linnemann C, Mühlhauser M, Sauer T, Baumgartner M, Anderl-Straub S, Otto M, Felbecker A, Kressig RW, Berres M, Sollberger M.: The Behavioural Dysfunction Questionnaire discriminates behavioural variant frontotemporal dementia from Alzheimer's disease dementia and major depressive disorder. *J Neurol* 2023;270(7):3433-3441; doi: 10.1007/s00415-023-11666-6
- Shafiei G, Bazinet V, Dadar M, Manera AL, Collins DL, Dagher A, Borroni B, Sanchez-Valle R, Moreno F, Laforce R, Graff C, Synofzik M, Galimberti D, Rowe JB, Masellis M, Tartaglia MC, Finger E, Vandenbergh R, de Mendonça A, Tagliavini F, Santana I, Butler C, Gerhard A, Danek A, Levin J, Otto M, Sorbi S, Jiskoot LC, Seelaar H, van Swieten JC, Rohrer JD, Misic B, Ducharme S; Frontotemporal Lobar Degeneration Neuroimaging Initiative (FTLDNI); Genetic Frontotemporal dementia Initiative (GENFI).: Network structure and transcriptomic vulnerability shape atrophy in frontotemporal dementia. *Brain* 2023;146(1):321-336; doi: 10.1093/brain/awaco69 ppublish
- Shefner JM, Musaro A, Ngo ST, Lunetta C, Steyn FJ, Robitaille R, De Carvalho M, Rutkove S, Ludolph AC, Dupuis L.: Skeletal muscle in amyotrophic lateral sclerosis. *Brain* 2023;146(11):4425-4436; doi: 10.1093/brain/awad202
- Shefner JM, Al-Chalabi A, Andrews JA, Chio A, De Carvalho M, Cockcroft BM, Corcia P, Couratier P, Cudkovicz ME, Genge A, Hardiman O, Heiman-Patterson T, Henderson RD, Ingre C, Jackson CE, Johnston W, Lechtzin N, Ludolph A, Maragakis NJ, Miller TM, Mora Pardiña JS, Petri S, Simmons Z, Van Den Berg LH, Zinman L, Kupfer S, Malik FI, Meng L, Simkins TJ, Wei J, Wolff AA, Rudnicki SA.: COURAGE-ALS: a randomized, double-blind phase 3

study designed to improve participant experience and increase the probability of success.

Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener 2023;24(5-6):523-534; doi:

10.1080/21678421.2023.2216223

- Song J, Dikwella N, Sinske D, Roselli F, Knöll B.: SRF deletion results in earlier disease onset in a mouse model of amyotrophic lateral sclerosis. JCI Insight 2023;8(15):e167694; doi: 10.1172/jci.insight.167694
- Strobel J, Müller HP, Ludolph AC, Beer AJ, Sollmann N, Kassubek J.: New Perspectives in Radiological and Radiopharmaceutical Hybrid Imaging in Progressive Supranuclear Palsy: A Systematic Review. Cells 2023;12(24):2776; doi: 10.3390/cells12242776
- Strippel C, Herrera-Rivero M, Wendorff M, Tietz AK, Degenhardt F, Witten A, Schroeter C, Nelke C, Golombek KS, Madlener M, Rüber T, Ernst L, Racz A, Baumgartner T, Widman G, Doppler K, Thaler F, Siebenbrodt K, Dik A, Kerin C, Räuber S, Gallus M, Kovac S, Grauer OM, Grimm A, Prüss H, Wickel J, Geis C, Lewerenz J, Goebels N, Ringelstein M, Menge T, Tackenberg B, Kellinghaus C, Bien CG, Kraft A, Zettl U, Ismail FS, Ayzenberg I, Urbanek C, Sühs KW, Tauber SC, Mues S, Körtvélyessy P, Markewitz R, Paliantonis A, Elger CE, Surges R, Sommer C, Kümpfel T, Gross CC, Lerche H, Wellmer J, Quesada CM, Then Bergh F, Wandinger KP, Becker AJ, Kunz WS, Meyer Zu Hörste G, Malter MP, Rosenow F, Wiendl H, Kuhlenbäumer G, Leypoldt F, Lieb W, Franke A, Meuth SG, Stoll M, Melzer N; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis (GENERATE).: A genome-wide association study in autoimmune neurological syndromes with anti-GAD65 autoantibodies. Brain 2023;146(3): 977-990; doi: 10.1093/brain/awac119 ppublish
- Suelves N, Saleki S, Ibrahim T, Palomares D, Moonen S, Koper MJ, Vrancx C, Vadukul DM, Papadopoulos N, Viceconte N, Claude E, Vandenberghe R, von Arnim CAF, Constantinescu SN, Thal DR, Decottignies A, Kienlen-Campard P.: Senescence-related impairment of autophagy induces toxic intraneuronal amyloid- β accumulation in a mouse model of amyloid pathology. Acta Neuropathol Commun 2023;11(1):82; doi: 10.1186/s40478-023-01578-x
- Teunissen CE, Kimble L, Bayoumy S, Bolsewig K, Burtscher F, Coppens S, Das S, Gogishvili D, Gomes BF, Gómez de San José N, Mavrina E, Meda F, Mohaupt P, Mravinacová S, Waury K, Wojdała AL, Abeln S, Chiasserini D, Hirtz C, Gaetani L, Bellomo G, Halbgebauer S, Lehmann S, Manberg A, Nilsson P, Otto M, Vanmechelen E, Verberk IMW, Willemse E, Zetterberg H; MIRIADE consortium.: Methods to discover and validate biofluid-based biomarkers in neurodegenerative dementias. Mol Cell Proteomics 2023; 22(10): doi: 10.1016/j.mcpro.2023.100629 ppublish
- Theis H, Bischof GN, Brüggemann N, Dargvainiene J, Drzezga A, Grüter T, Lewerenz J, Leypoldt F, Neumaier B, Wandinger KP, Ayzenberg I, van Eimeren T.: In Vivo Measurement of Tau Depositions in Anti-IgLON5 Disease Using [18F]PI-2620 PET. Neurology 2023;101(22):e2325-e2330; doi: 10.1212/WNL.000000000207870
- Tomé SO, Tsaka G, Ronisz A, Ospitalieri S, Gawor K, Gomes LA, Otto M, von Arnim CAF, Van Damme P, Van Den Bosch L, Ghebremedhin E, Laureyssen C, Slegers K, Vandenberghe R, Rousseau F, Schymkowitz J, Thal DR.: TDP-43 pathology is associated with increased tau burdens and seeding. Mol Neurodegener 2023;18(1):71; doi: 10.1186/s13024-023-00653-0
- Ullgren A, Öijerstedt L, Olofsson J, Bergström S, Remnestål J, van Swieten JC, Jiskoot LC, Seelaar H, Borroni B, Sanchez-Valle R, Moreno F, Laforce R, Synofzik M, Galimberti D, Rowe JB, Masellis M, Tartaglia MC, Finger E, Vandenberghe R, de Mendonça A, Tirabosch P, Santana I, Ducharme S, Butler CR, Gerhard A, Otto M, Bouzigues A, Russell L, Swift IJ, Sogorb-

- Esteve A, Heller C, Rohrer JD, Månberg A, Nilsson P, Graff C; Genetic Frontotemporal Dementia Initiative (GENFI).: Altered plasma protein profiles in genetic FTD - a GENFI study. *Mol Neurodegener* 2023;18(1):85 doi: 10.1186/s13024-023-00677-6
- van Lonkhuizen PJC, Frank W, Heemskerk AW, van Duijn E, de Bot ST, Mühlbäck A, Landwehrmeyer GB, Chavannes NH, Meijer E; HEALTHE-RND consortium.: Quality of life, health-related quality of life, and associated factors in Huntington's disease: a systematic review. *J Neurol* 2023;270(5):2416-2437; doi: 10.1007/s00415-022-11551-8
 - van de Zande NA, Bulk M, Najac C, van der Weerd L, de Bresser J, Lewerenz J, Ronen I, de Bot ST.: Study protocol of IMAGINE-HD: Imaging iron accumulation and neuroinflammation with 7T-MRI + CSF in Huntington's disease. *Neuroimage Clin* 2023;39:103450; doi: 10.1016/j.nicl.2023.103450
 - Vernikouskaya I, Müller HP, Roselli F, Ludolph AC, Kassubek J, Rasche V.: AI-assisted quantification of hypothalamic atrophy in amyotrophic lateral sclerosis by convolutional neural network-based automatic segmentation. *Sci Rep* 2023;13(1):21505; doi: 10.1038/s41598-023-48649-6
 - Walinga M, Jesse S, Alhambra N; European Phelan-McDermid syndrome consortium; Van Buggenhout G.: Consensus recommendations on altered sensory functioning in Phelan-McDermid syndrome. *Eur J Med Genet* 2023;66(5):104726; doi: 10.1016/j.ejmg.2023.104726
 - Weller J, Krzywicka K, van de Munckhof A, Dorn F, Althaus K, Bode FJ, Bandettini di Poggio M, Buck B, Kleinig T, Cordonnier C, Dizonno V, Duan J, Elkady A, Chew BLA, Garcia-Esperon C, Field TS, Legault C, Morin Martin M, Michalski D, Pelz J, Schoenenberger S, Nagel S, Petruzzellis M, Raposo N, Skjelland M, Zimatore DS, Aaron S, Sanchez van Kammen M, Aguiar de Sousa D, Lindgren E, Jood K, Scutelnic A, Heldner MR, Poli S, Arauz A, Conforto AB, Putaala J, Tatlisumak T, Arnold M, Coutinho JM, Günther A, Zimmermann J, Ferro JM.: Endovascular treatment of cerebral sinus thrombosis due to vaccine-induced immune thrombotic thrombocytopenia. *Eur Stroke J.* 2023 Sep 28:23969873231202363. doi: 10.1177/23969873231202363; Online ahead of print
 - Wiesenfarth M, Günther K, Müller K, Witzel S, Weiland U, Mayer K, Herrmann C, Brenner D, Schuster J, Freischmidt A, Lulé D, Meyer T, Regensburger M, Grehl T, Emmer A, Petri S, Großkreutz J, Rödiger A, Steinbach R, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Wolf J, Hagenacker T, Weyen U, Zeller D, Ludolph AC, Dorst J.: Clinical and genetic features of amyotrophic lateral sclerosis patients with C9orf72 mutations. *Brain Commun* 2023;5(2):fcado87 doi: 10.1093/braincomms/fcado87 epublish
 - Wiesenfarth M, Huppertz HJ, Dorst J, Lulé D, Ludolph AC, Müller HP, Kassubek J.: Structural and microstructural neuroimaging signature of C9orf72-associated ALS: A multiparametric MRI study. *Neuroimage Clin* 2023;39:103505; doi: 10.1016/j.nicl.2023.103505
 - Woelfle S, Deshpande D, Feldengut S, Braak H, Del Tredici K, Roselli F, Deisseroth K, Michaelis J, Boeckers TM, Schön M.: CLARITY increases sensitivity and specificity of fluorescence immunostaining in long-term archived human brain tissue. *BMC Biol* 2023;21(1):113; doi: 10.1186/s12915-023-01582-6 epublish
 - Woelfle S, Pedro MT, Wagner J, Schön M, Boeckers TM.: Expression profiles of the autism-related SHANK proteins in the human brain. *BMC Biol* 2023;21(1):254; doi: 10.1186/s12915-023-01712-0
 - Wohnrade C, Velling AK, Mix L, Wurster CD, Cordts I, Stolte B, Zeller D, Uzelac Z, Platen S, Hagenacker T, Deschauer M, Lingor P, Ludolph AC, Lulé D, Petri S, Osmanovic A, Schreiber-

Katz O.: Health-Related Quality of Life in Spinal Muscular Atrophy Patients and Their Caregivers-A Prospective, Cross-Sectional, Multi-Center Analysis. *Brain Sci* 2023;13(1):110; doi: 10.3390/brainsci13010110 epublish

- Xia K, Klose V, Högel J, Huang T, Zhang L, Dorst J, Fan D, Ludolph AC.: Lipids and Amyotrophic Lateral Sclerosis: A two-sample Mendelian Randomization Study. *Eur J Neurol* 2023; 30(7): 1899-1906; doi: 10.1111/ene.15810 ppublish
- Xia K, Witzel S, Witzel C, Klose V, Fan D, Ludolph AC, Dorst J.: Mutation-specific metabolic profiles in presymptomatic amyotrophic lateral sclerosis. *Eur J Neurol* 2023;30(1):87-95; doi: 10.1111/ene.15584 ppublish
- Yazar V, Ruf WP, Knehr A, Günther K, Ammerpohl O, Danzer KM, Ludolph AC.: DNA Methylation Analysis in Monozygotic Twins Discordant for ALS in Blood Cells. *Epigenet Insights* 2023;16:25168657231172159; doi: 10.1177/25168657231172159 epublish
- Yazar V, Kühlwein JK, Knehr A, Grozdanov V, Ekici AB, Ludolph AC, Danzer KM.: Impaired ATF3 signaling involves SNAP25 in SOD1 mutant ALS patients. *Sci Rep* 2023;13(1):12019; doi: 10.1038/s41598-023-38684-8
- Yildiz B, Schiedt L, Mulaw M, Bockmann J, Jesse S, Lutz AK, Boeckers TM.: Shank3 related muscular hypotonia is accompanied by increased intracellular calcium concentrations and ion channel dysregulation in striated muscle tissue. *Front Cell Dev Biol* 2023;11:1243299; doi: 10.3389/fcell.2023.1243299
- Yilmaz R, Grehl T, Eckrich L, Marschalkowski I, Weishaupt K, Valkadinov I, Simic M, Brenner D, Andersen PM, Wolf J, Weishaupt JH.: Frequency of C9orf72 and SOD1 mutations in 302 sporadic ALS patients from three German ALS centers. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener* 2023;24(5-6):414-419; doi: 10.1080/21678421.2023.2165946

ZSH

- Scotti A, Baggio S, Pagnesi M, Barbanti M, Adamo M, Eitan A, Estévez-Loureiro R, Veulemans V, Toggweiler S, Mylotte D, De Marco F, Giannini F, Ferlini M, Naber CK, Buono A, Schofer J, Rottbauer W, Van Mieghem NM, Khogali S, Taramasso M, Pilgrim T, Sinning JM, Zweiker D, Montorfano M, Van der Heyden JAS, Brugaletta S, Ielasi A, Hamm CW, Vanhaverbeke M, Costa G, Massussi M, Alarcón R, Zeus T, Lunardi M, Testa L, Di Ienno L, Lanzillo G, Wolf A, Maffeo D, Ziviello F, Saccocci M, Windecker S, Sedaghat A, Schmidt A, Brouwer J, Regueiro A, Reimers B, Kim WK, Sondergaard L, Colombo A, Mangieri A, Latib A: Temporal Trends and Contemporary Outcomes After Transcatheter Aortic Valve Replacement With Evolut PRO/PRO+ Self-Expanding Valves: Insights From the NEOPRO/NEOPRO-2 Registries.; NEOPRO and NEOPRO-2 Investigators. *Circ Cardiovasc Interv.* 2023 Jan;16(1):e012538. doi: 10.1161/CIRCINTERVENTIONS.122.012538. Epub 2023 Jan 17.
- Tadic M, Kersten J, Buckert D, Rottbauer W, Cuspidi C.; Diagnostics (Basel): Right Ventricle and Radiotherapy: More Questions than Answers; 2023 Jan 3;13(1):164. doi: 10.3390/diagnostics13010164.
- Felbel D, Paukovitsch M, Förg R, Stephan T, Mayer B, Keßler M, Tadic M, Dahme T, Rottbauer W, Markovic S, Schneider L.: Comparison of transcatheter edge-to-edge and surgical repair in patients with functional mitral regurgitation using a meta-analytic approach.; *Front Cardiovasc Med.* 2022; 9: 1063070. Published online 2023 Jan 25. doi:10.3389/fcvm.2022.1063070

- Orban M, Rottbauer W, Williams M, Mahoney P, von Bardeleben RS, Price MJ, Grasso C, Lurz P, Zamorano JL, Asch FM, Maisano F, Kar S, Hausleiter J.; Eur J Heart Fail: Transcatheter edge-to-edge repair for secondary mitral regurgitation with third-generation devices in heart failure patients - results from the Global EXPAND Post-Market study.; 2023 Mar;25(3):411-421. doi: 10.1002/ejhf.2770. Epub 2023 Jan 16.
- Kar S, von Bardeleben RS, Rottbauer W, Mahoney P, Price MJ, Grasso C, Williams M, Lurz P, Ahmed M, Hausleiter J, Chehab B, Zamorano JL, Asch FM, Maisano F.: Contemporary Outcomes Following Transcatheter Edge-to-Edge Repair: 1-Year Results From the EXPAND Study.; JACC Cardiovasc Interv. 2023 Mar 13;16(5):589-602. doi: 10.1016/j.jcin.2023.01.010.
- Paukovitsch M, Felbel D, Groeger M, Rottbauer W, Markovic S, Tadic M, Schneider LM, Keßler M.: Diabetes Mellitus in Patients Undergoing Mitral Transcatheter Edge-to-Edge Repair-A Decade Experience in 1000+ Patients.; J Clin Med. 2023 May 16;12(10):3502. doi:10.3390/jcm12103502.
- Bertsche D, Metze P, Luo E, Dahme T, Gonska B, Rottbauer W, Vernikouskaya I, Rasche V, Schneider LM.: Cardiac magnetic resonance imaging for preprocedural planning of percutaneous left atrial appendage closure.; Front Cardiovasc Med. 2023 Jun 23;10:1132626. doi: 10.3389/fcvm.2023.1132626. eCollection 2023.
- Paukovitsch M, Felbel D, Jandek M, Keßler M, Rottbauer W, Markovic S, Groeger M, Tadic M, Schneider LM.: Transcatheter edge-to-edge-repair of functional mitral regurgitation induces significant remodeling of mitral annular geometry.; Front Cardiovasc Med. 2023 Jun 23;10:1143702. doi: 10.3389/fcvm.2023.1143702. eCollection 2023.
- Andreß S, Felbel D, Mack A, Rattka M, d'Almeida S, Buckert D, Rottbauer W, Imhof A, Stephan T.: Predictors of worse outcome after postponing non-emergency cardiac interventions during the COVID-19 pandemic.; Open Heart. 2023 Jul;10(2):e002293. doi: 10.1136/openhrt-2023-002293.
- Boos A, Gahr BM, Park DD, Braun V, Bühler A, Rottbauer W, Just S.: Hdac1-deficiency affects the cell cycle axis Cdc25-Cdk1 causing impaired G2/M phase progression and reduced cardiomyocyte proliferation in zebrafish.; Biochem Biophys Res Commun. 2023 Jul 12;665:98-106. doi: 10.1016/j.bbrc.2023.04.116. Epub 2023 Apr 29
- De Filippo O, Cammann VL, Pancotti C, Di Vece D, Silverio A, Schweiger V, Niederseer D, Szawan KA, Würdinger M, Koleva I, Dusi V, Bellino M, Vecchione C, Parodi G, Bossone E, Gili S, Neuhaus M, Franke J, Meder B, Jaguszewski M, Noutsias M, Knorr M, Jansen T, Dichtl W, von Lewinski D, Burgdorf C, Kherad B, Tschöpe C, Sarcon A, Shinbane J, Rajan L, Michels G, Pfister R, Cuneo A, Jacobshagen C, Karakas M, Koenig W, Pott A, Meyer P, Roffi M, Banning A, Wolfrum M, Cuculi F, Kobza R, Fischer TA, Vasankari T, Airaksinen KEJ, Napp LC, Dworakowski R, MacCarthy P, Kaiser C, Osswald S, Galiuto L, Chan C, Bridgman P, Beug D, Delmas C, Lairez O, Gilyarova E, Shilova A, Gilyarov M, El-Battrawy I, Akin I, Poledniková K, Toušek P, Winchester DE, Massoomi M, Galuszka J, Ukena C, Poglajen G, Carrilho-Ferreira P, Hauck C, Paolini C, Bilato C, Kobayashi Y, Kato K, Ishibashi I, Himi T, Din J, Al-Shammari A, Prasad A, Rihal CS, Liu K, Schulze PC, Bianco M, Jörg L, Rickli H, Pestana G, Nguyen TH, Böhm M, Maier LS, Pinto FJ, Widimský P, Felix SB, Braun-Dullaeus RC, Rottbauer W, Hasenfuß G, Pieske BM, Schunkert H, Budnik M, Opolski G, Thiele H, Bauersachs J, Horowitz JD, Di Mario C, Bruno F, Fabrizio D'Ascenzo 1, Christian Templin.; Machine learning-based prediction of in-hospital death for patients with takotsubo syndrome: The InterTAK-ML model.; Eur J Heart Fail. 2023 Jul 31. doi: 10.1002/ejhf.2983. Online ahead of print.

- d'Almeida S, Markovic S, Hermann P, Bracht H, Peifer J, Ettrich TJ, Imhof A, Zhou S, Weiss M, Viardot A, Rottbauer W, Dahme T.; Thromboembolism after Astra Zeneca COVID-19 vaccine: Not always PF4- antibody mediated.; *Hum Vaccin Immunother.* 2023 Aug 1;19(2):2252239. doi: 10.1080/21645515.2023.2252239.
- Felbel D, Bozic F, Mayer B, Krohn-Grimberghe M, Paukovitsch M, d'Almeida S, Mörike J, Gonska B, Imhof A, Buckert D, Rottbauer W, Markovic S, Stephan T. Drug-coated balloon: an effective alternative to stent strategy in small-vessel coronary artery disease-a meta-analysis.; *Front Cardiovasc Med.* 2023 Aug 21;10:1213992. doi: 10.3389/fcvm.2023.1213992. eCollection 2023.
- Pagnesi M, Kim WK, Baggio S, Scotti A, Barbanti M, De Marco F, Adamo M, Eitan A, Estévez-Loureiro R, Conradi L, Toggweiler S, Mylotte D, Veulemans V, Søndergaard L, Wolf A, Giannini F, Maffeo D, Pilgrim T, Montorfano M, Zweiker D, Ferlini M, Kornowski R, Hildick-Smith D, Taramasso M, Abizaid A, Schofer J, Sinning JM, Van Mieghem NM, Wöhrle J, Khogali S, Van der Heyden JAS, Wood DA, Ielasi A, MacCarthy P, Brugaletta S, Hamm CW, Costa G, Testa L, Massussi M, Alarcón R, Schäfer U, Brunner S, Reimers B, Lunardi M, Zeus T, Vanhaverbeke M, Naber CK, Di Ienno L, Buono A, Windecker S, Schmidt A, Lanzillo G, Vaknin-Assa H, Arunothayaraj S, Saccocci M, Siqueira D, Brinkmann C, Sedaghat A, Ziviello F, Seeger J, Rottbauer W, Brouwer J, Buysschaert I, Jelisejevas J, Bharucha A, Regueiro A, Metra M, Colombo A, Latib A, Mangieri A.; Incidence, Predictors, and Prognostic Impact of New Permanent Pacemaker Implantation After TAVR With Self-Expanding Valves.; *J Am Coll Cardiol Interv.* 2023 Aug, 16 (16) 2004–2017
- Gröger M, Zeiml KP, Schneider LM, Rottbauer W, Markovic S, Keßler M.: Impact of concomitant tricuspid regurgitation on outcome after edge-to-edge mitral valve repair.; *Catheter Cardiovasc Interv.* 2023 Sep;102(3):528-537. doi: 10.1002/ccd.30787. Epub 2023 Jul 28.
- Gröger M, Hirsch K, Felbel D, Paukovitsch M, Schneider LM, Markovic S, Rottbauer W, Keßler M.: Predictors of Improvement in Concomitant Tricuspid Regurgitation Following Transcatheter Edge-to-Edge Mitral Valve Repair.; *J Clin Med.* 2023 Sep 25;12(19):6191. doi: 10.3390/jcm12196191.
- Gröger M, Friedl S, Ouerghemmi D, Tadic M, Bruß E, Felbel D, Paukovitsch M, Schneider LM, Dahme T, Rottbauer W, Markovic S, Keßler M.: TRI-SCORE is superior to EuroSCORE II and STS-Score in mortality prediction following transcatheter edge-to-edge tricuspid valve repair.; *Clin Res Cardiol.* 2023 Oct;112(10):1436-1445. doi: 10.1007/s00392-023-02246-9. Epub 2023 Jul 5.
- Thiele H, Zeymer U, Akin I, Behnes M, Rassaf T, Mahabadi AA, Lehmann R, Eitel I, Graf T, Seidler T, Schuster A, Skurk C, Duerschmied D, Clemmensen P, Hennesdorf M, Fichtlscherer S, Voigt I, Seyfarth M, John S, Ewen S, Linke A, Tigges E, Nordbeck P, Bruch L, Jung C, Franz J, Lauten P, Goslar T, Feistritz HJ, Pöss J, Kirchhof E, Ouarrak T, Schneider S, Desch S, Freund A: Extracorporeal Life Support in Infarct-Related Cardiogenic Shock.; ECLS-SHOCK Investigators.; *N Engl J Med.* 2023 Oct 5;389(14):1286-1297. doi: 10.1056/NEJMoa2307227. Epub 2023 Aug 26.
- Stähli BE, Varbella F, Linke A, Schwarz B, Felix SB, Seiffert M, Kesterke R, Nordbeck P, Witzendichler B, Lang IM, Kessler M, Valina C, Dibra A, Rohla M, Moccetti M, Vercellino M, Gaele L, Bott-Flügel L, Jakob P, Stehli J, Candreva A, Templin C, Schindler M, Wischnewsky M, Zanda G, Quadri G, Mangner N, Toma A, Magnani G, Clemmensen P, Lüscher TF, Münzel T, Schulze PC, Laugwitz KL, Rottbauer W, Huber K, Neumann FJ, Schneider S, Weidinger F,

Achenbach S, Richardt G, Kastrati A, Ford I, Maier W, Ruschitzka F: Timing of Complete Revascularization with Multivessel PCI for Myocardial Infarction.; MULTISTARS AMI Investigators.; N Engl J Med. 2023 Oct 12;389(15):1368-1379. doi: 10.1056/NEJMoa2307823. Epub 2023 Aug 27.

- Baldus S, Beyer-Westendorf J, Möllmann H, Rottbauer W, Beyerlein E, Goette A.: Edoxaban in patients with non-valvular atrial fibrillation after percutaneous coronary intervention: ENCOURAGE-AF design.; Sci Rep. 2023 Oct 25;13(1):18215. doi: 10.1038/s41598-023-44345-7.
- Buckert D, Krohn-Grimberghe M, Rottbauer W.: Striking Variations in Aortic Valve Replacement Rates and Use of Transcatheter Aortic Valve Implantation among European Nations.; Cardiology. 2023 Nov 6:1-2. doi: 10.1159/000534471. Online ahead of print.
- Kersten J, Fink V, Kersten M, May L, Nunn S, Tadic M, Huober J, Bekes I, Radermacher M, Hombach V, Rottbauer W, Buckert D.: CMR reveals myocardial damage from cardiotoxic oncologic therapies in breast cancer patients.; Int J Cardiovasc Imaging. 2023 Nov 25. doi: 10.1007/s10554-023-02996-7. Online ahead of print.
- Stephan T, Krohn-Grimberghe M, von Lindeiner Genannt von Wildau A, Buck C, Baumhardt M, Mörike J, Gonska B, Rottbauer W, Buckert D.: Cusp-overlap view reduces conduction disturbances and permanent pacemaker implantation after transcatheter aortic valve replacement even with balloon-expandable and mechanically-expandable heart valves.; Front Cardiovasc Med. 2023 Dec 1;10:1269833. doi: 10.3389/fcvm.2023.1269833. eCollection 2023.
- Schneider LM, Worthley S, Nickenig G, Huczek Z, Wojakowski W, Tchetché D, Dubois C, Nasr M, Verhees L, Rothman M, Piazza N, Buithieu J, Yeow WL, Keßler M, Rottbauer W.: 1-Year Outcomes Following Transfemoral Transseptal Transcatheter Mitral Valve Replacement: The HighLife TSMVR Feasibility Study.; JACC Cardiovasc Interv. 2023 Dec 11;16(23):2854-2865. doi: 10.1016/j.jcin.2023.09.003. Epub 2023 Nov 22.
- Hofeichner J, Gahr BM, Huber M, Boos A, Rottbauer W, Just S.: CRISPR/Cas9-mediated nexilin deficiency interferes with cardiac contractile function in zebrafish in vivo.; Sci Rep. 2023 Dec 19;13(1):22679. doi: 10.1038/s41598-023-50065-9.

ZSD → bleibt leer

Anhang

Webseiten

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

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

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

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

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

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

[se-atlas: Kartierung von Versorgungseinrichtungen und Patientenorganisationen für Menschen mit Seltene Erkrankungen](#)

[Orphanet](#)

[NAMSE Startseite - namse.de](#)

[Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen - ACHSE e.V. \(achse-online.de\)](#)

[ERN-RITA: European Reference Network for Immunodeficiency, Autoinflammatory, Autoimmune and Paediatric Rheumatic diseases](#)

[NetsOs - Deutsche Gesellschaft für Osteologie e.V. \(dgosteo.de\)](#)

https://ec.europa.eu/health/ern_de

[DIFUTURE | Medizininformatik-Initiative](#)