ZSE ULM
ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN
UNIVERSITÄTSMEDIZIN ULM
NETZWERK BADEN-WÜRTTEMBERG

Qualitätsbericht

des ZSE Ulm

Thema:	**Qualitätsbericht des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) am Universitätsklinikum Ulm (UKU) für das Jahr 2024**
Datum:	04.06.2025
Autor:	Sabine Schwade & Dr. Christian Lingenfelder
Verteiler:	Vorstand ZSE

Inhalt

1. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) an der Universitätsklinik Ulm 3

1.1. Vorstand des ZSE Ulm 4

1.2. Organigramm des ZSE Ulm 6

1.3. Mitarbeiter im A-Zentrum des ZSE Ulm 7

1.4. Kontaktstelle des A-Zentrums des ZSE Ulm 7

1.5. Ablauf Erstkontakt am ZSE 8

2. Fachzentren (B-Zentren) 8

3. Patientenversorgung im A-Zentrum 9

4. Fallzahlen 9

5. Art und Anzahl der erbrachten besonderen Aufgaben & Darstellung der Maßnahmen zur Qualitätssicherung und -verbesserung der besonderen Aufgabenwahrnehmung 10

5.1 Vernetzung 11

5.2 Besondere Aufgaben in den integrierten Fachzentren 12

5.3 Qualitätssicherung 12

5.4 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen 13

5.5 Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen 14

5.6 Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen 15

5.7 In 2024 neu verfasste Leitlinien und Konsensus-Papiere mit Beteiligung des ZSE 16

5.8 Studien mit Beteiligung des ZSE 18

5.9 Wissenschaftliche Publikationen mit Beteiligung des ZSE 19

5.10 Relevante Web-Seiten 19

6. Qualitätsziele des ZSE Ulm 20

6.1 Externe Validierung 20

6.2 Begrenzte Vergleichbarkeit 21
6.3 Patientenerfahrungen 22
6.4 Fokus auf interne Prozesse 22
6.5 Unklare Erfolgsmessung 22
6.6 Begrenzte Transparenz bei Herausforderungen 22
Anlage 1 B-Zentren an der Universitätsklinik Ulm und deren Netzwerkpartner 24
Anlage 2 Übersicht über die Maßnahmen zur Verbesserung der Qualität in den B-Zentren 29
Anlage 3 Übersicht über die Fortbildungsmaßnahmen in den B-Zentren 36
Anlage 4 Übersicht über die Netzwerkaktivitäten in den B-Zentren 43
Anlage 5 Studien mit Beteiligung des ZSE 46
Anlage 6 Publikationen des ZSE Ulm 2024 55

1. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) an der Universitätsklinik Ulm

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) ist eine gemeinsame Einrichtung des Universitätsklinikums Ulm und der Medizinischen Fakultät und somit ein Zusammenschluss zahlreicher Kliniken und Institute, die sich mit Seltenen Erkrankungen beschäftigen.

Das ZSE Ulm wurde am 19.09.2011 gegründet. 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 Ulm ist ein zentraler Akteur in der Versorgung, Forschung und Weiterbildung im Bereich seltener Erkrankungen. Es gewährleistet eine strukturierte, interdisziplinäre Versorgung, engagiert sich in der Qualitätssicherung und ist in nationale sowie internationale Netzwerke eingebunden, um die Versorgung und Forschung für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen kontinuierlich zu verbessern.

Fehler! Verweisquelle konnte nicht gefunden werden.gibt eine Übersicht über die Anforderungen der einzelnen Stakeholder (Patient, Koordination, …) an die wissenschaftliche Leitung eines A-Zentrums

Abbildung 1: Anforderungen an die wissenschaftliche Leitung eines A-Zentrums

Das ZSE Ulm überträgt die wissenschaftlichen Erkenntnisse der klinischen Forschung auf die Behandlung von Patienten, wertet neue Erkenntnisse aus und macht diese wiederum für die Patientenbehandlung verfügbar (translationaler Ansatz).

Das ZSE fungiert 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 Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm besteht gemäß des Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen 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 Abbildung 2 Organigramm des ZSE Ulm) zu entnehmen.

Die Ziele des ZSE Ulm sind:
- stetige Verbesserung der Betreuung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen am Universitätsklinikum Ulm, regional und überregional
- die Förderung von klinischer Forschung, klinischen Studien und SE-Grundlagenforschung
- die Verbesserung der Aus-, Fort- und Weiterbildung von Ärzten auf dem Gebiet der SE
- die Zertifizierung des Referenzzentrums (A-Zentrum) Ulm nach NAMSE wird angestrebt

Ferner koordiniert das ZSE Ulm das baden-württembergische Kompetenzzentrum zu seltenen Erkrankungen, zu dem neben Ulm die Zentren Freiburg, Heidelberg, Tübingen und Mannheim gehören. In diesem Gremium finden regelmäßige Treffen zu Erfahrungsaustausch statt.

In Deutschland ist das ZSE Ulm 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.

1.1. Vorstand des ZSE Ulm

Das Zentrum für seltene Erkrankungen Ulm wird vom Vorstand geleitet, dieser besteht aus 5 Mitgliedern.

Ein neuer Vorstand wurde im September 2023 gewählt und nahm am 01.01.2024 seine Tätigkeit auf:

Prof. Dr. med. Martin Wabitsch
Vorstandsvorsitzender des Zentrums für Seltene Erkrankungen Ulm
Leiter der Sektion pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Prof. Dr. med. Reiner Siebert
Stellvertretender Vorstandsvorsitzender des Zentrums für Seltene Erkrankungen Ulm
Direktor des Instituts für Humangenetik

NN
Wissenschaftlicher Sekretär des Zentrums für Seltene Erkrankungen Ulm

Dr. med. Susanne Müller
Vorstandsmitglied des Zentrums für Seltene Erkrankungen Ulm
Oberärztin an der Klinik für Neurologie am RKU

Prof. Dr. med. Martin Wagner
Vorstandsmitglied des Zentrums für Seltene Erkrankungen Ulm
Stellvertretender Ärztlicher Direktor der Klinik für Innere Medizin I

Dem Vorstand kooptierte Personen:

- Prof. Dr. med. Harald Gündel, Ärztl. Direktor der Klinik für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie
- Prof. Dr. med. Anna-Katharina Rohlfs, Klinik für Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde, Leitung Phoniatrie & Pädaudiologie
- Prof. Dr. med. Dorit Fabricius, ärztliche Lotsin des ZSE Ulm, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin

1.2. Organigramm des ZSE Ulm

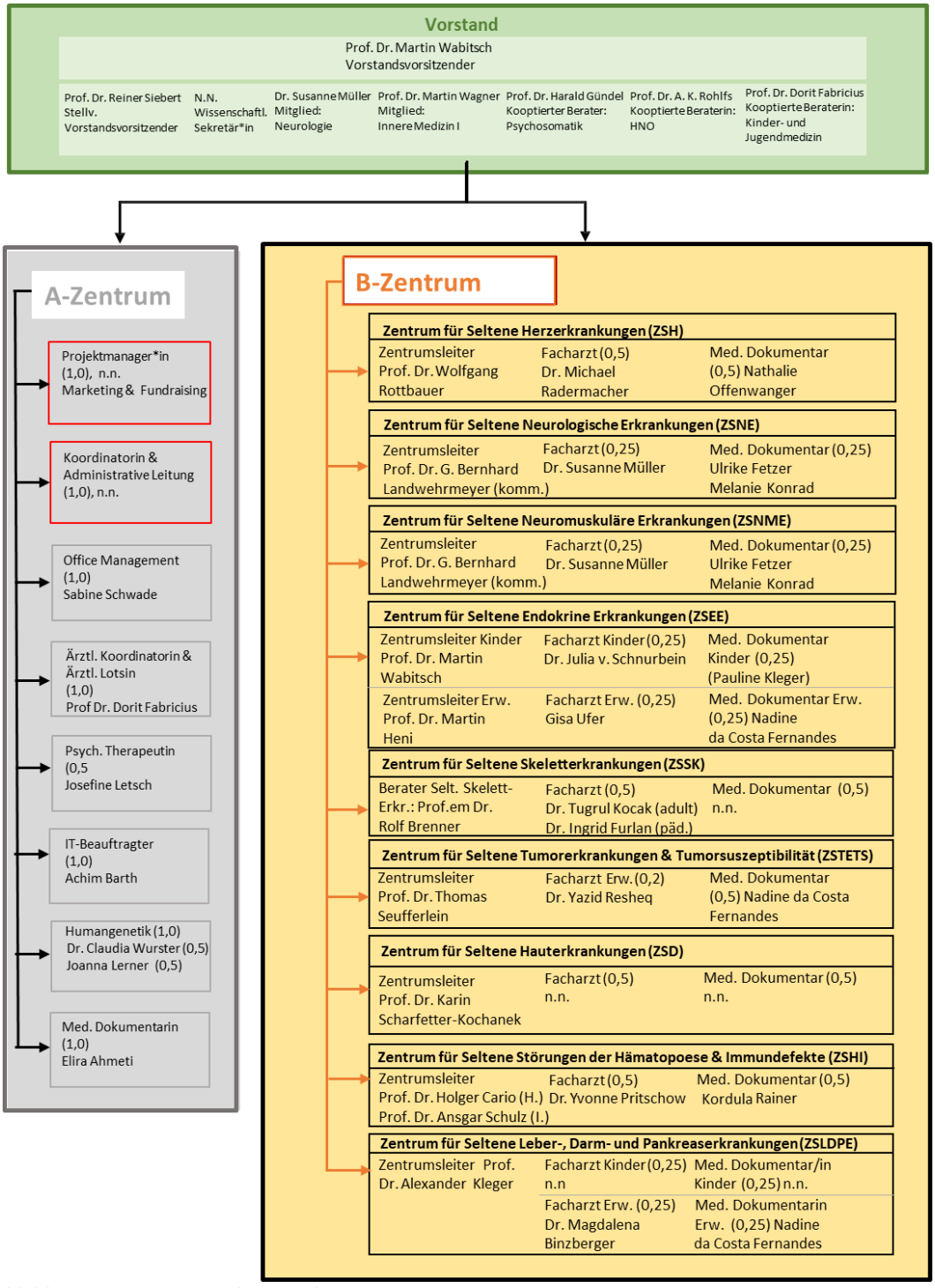

Abbildung 2 Organigramm des ZSE Ulm

1.3. Mitarbeiter im A-Zentrum des ZSE Ulm

Prof. Dr. med. Dorit Fabricius
Ärztliche Koordinatorin und Lotsin am A-Zentrum, Fachärztin für Kinderheilkunde

Frau Bettina Hilbig (bis 10/24)
Administrative Leitung & Koordinatorin am A-Zentrum

Frau Sabine Schwade
kommissarische administrative Leitung & Koordinatorin sowie Office-Management am A-Zentrum

Frau Josefine Letsch und Frau Tana Dornbrach (Elternzeit-Vertreterin)
Psychologische Psychotherapeutinnen

Frau Nadja Kaupp und Herr Achim Barth (Nachfolger Frau Kaupp ab 10/24)
IT-Beauftragte*r

Frau Dr. med. Claudia Wurster, Frau Dr. med. Joanna Lerner
Humangenetik

Frau Elira Ahmeti
Med. Dokumentarin seit 07/24

1.4. Kontaktstelle des A-Zentrums des ZSE Ulm

Koordinatorin: komm. Sabine Schwade
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
Homepage: www.uniklinik-ulm.de/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen

1.5. Ablauf Erstkontakt am ZSE

Patienten mit einer **unklaren Diagnose bzw. unklaren Beschwerden** können sich über ihren behandelnden Haus- oder Facharzt an das ZSE Ulm mit einer 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 (Abb. 3).

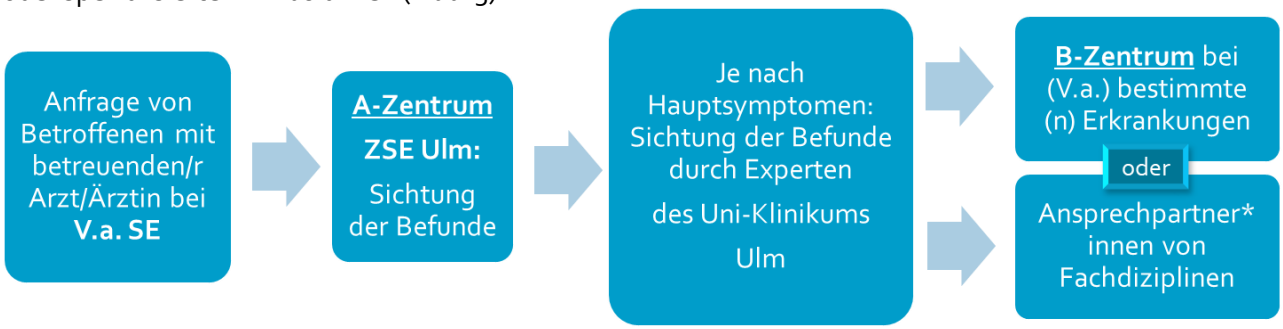

Abbildung 3 Ablauf Erstkontakt am A-Zentrum

Für Patientinnen und Patienten mit einer bereits **diagnostizierten Seltenen Erkrankung** bietet das ZSE Ulm in den neun Fachzentren ausgewählte Expertisen an.
Eine ausführliche Beschreibung sowie alle wesentlichen Informationen für den Erstkontakt des Zuweisers oder für den Patienten, sind auf der Homepage des ZSE Ulm dargestellt. Hier finden alle Betroffenen und Interessierten auch weiterführende Informationen von anderen Organisationen, Selbsthilfe- und Angehörigengruppen sowie zum **Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen**.

2. Fachzentren (B-Zentren)

Das Universitätsklinikum Ulm verfügt über 9 spezialisierte B-Zentren für Seltene Erkrankungen, die im Rahmen des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) organisiert sind:

1. Zentrum für Seltene Herzerkrankungen (**ZSH**)
2. Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen (**ZSNE**)
3. Zentrum für Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen (**ZSNME**)
4. Zentrum für Seltene Endokrine Erkrankungen (**ZSEE**)
5. Zentrum für seltene Skeletterkrankungen (**ZSSK**)
6. Zentrum für Seltene Tumorerkrankungen und Tumorsuszeptibilität (**ZTSTETS**)
7. Zentrum für Seltene Hauterkrankungen (**ZSD**)
8. Zentrum für Seltene Störungen der Hämatopoese & Immundefekte (**ZSHI**)
9. Zentrum für Seltene Leber-, Darm- und Pankreaserkrankungen (**ZSLDPE**)

Diese Zentren arbeiten interdisziplinär zusammen, um eine umfassende Diagnostik, Therapie und Forschung im Bereich seltener Erkrankungen zu gewährleisten.

Die neun B-Zentren sind im Organigramm des ZSE Ulm abgebildet (Abb. 2) und weitere Angaben finden sich in Anlage 1 B-Zentren an der Universitätsklinik Ulm und deren Netzwerkpartner

Den ärztlichen Ansprechpartnern und Koordinatoren der Fachzentren 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. Hier sind die pädiatrischen B-Zentren ZSEE, ZSHI, ZSSK integriert.

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.

3. Patientenversorgung im A-Zentrum

Im Jahr 2024 wurden insgesamt 47 Patientenanfragen zu unklaren Diagnosen im A-Zentrum bearbeitet und interdisziplinär beurteilt sowie 139 Beratungsleistungen für Patienten bzw. anfragende Ärzte, mit zum Teil medizinischen Mitbeurteilungen, durch das koordinierende A-Zentrum erbracht.

4. Fallzahlen

Am Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm wurden im Jahr 2024 über 8.900 **Fälle** von stationären und teilstationären Patient*innen mit einer seltenen Erkrankung dokumentiert. Die Zahl der ambulanten **SE-Fälle** betrug ca. 10.600 Fälle (vgl. Abb. 4). Insgesamt wurden im Jahr 2024 mehr als 11.300 **Patient*innen** mit Seltenen Erkrankungen am Universitätsklinikum Ulm behandelt.

Ab 2024 werden nur noch Orpha-Codes ausgewiesen, in den Jahren davor wurden die Fälle mit ICD10-Code dokumentiert. Die Diskrepanz zu den Patientenzahlen der Vorjahre ergibt sich aus neuen spezifischeren Orpha-Codes, die noch nicht in allen Kliniken des UKU dokumentiert werden. Die hier gemeldeten Zahlen sind daher eher unterschätzt.

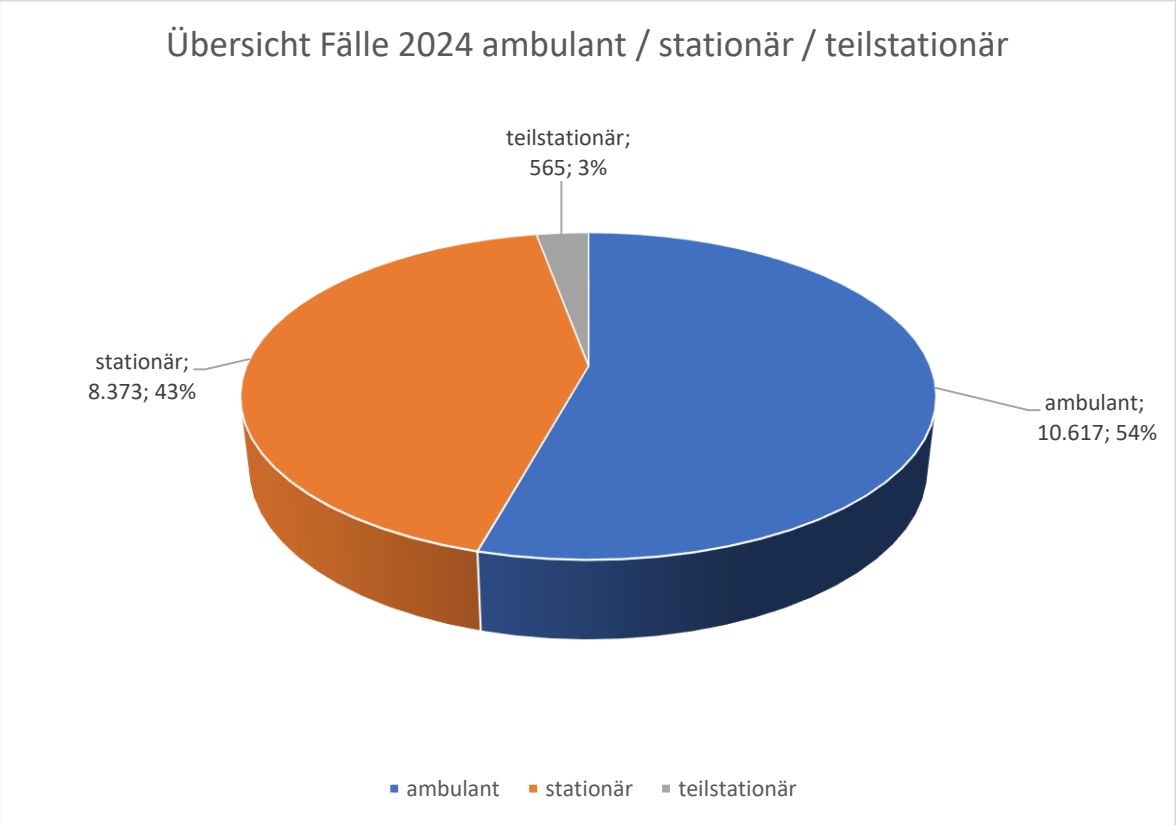

Abbildung 4 Vergleich ambulante - stationäre Fälle 2024

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

Ein wichtiger Bestandteil bei der Versorgung und Betreuung der Patient*Innen mit einem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung oder einer unklaren Diagnose ist 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 & B-Zentren) sind in einer Vielzahl von Verfahrensanweisungen sowie SOPs geregelt oder in 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.

5.1 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 (ERN).

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 des ZSE-Kompetenzzentrums Baden-Württemberg (Freiburg, Heidelberg, Mannheim, Tübingen und Ulm)
- Kooperationsvertrag vom Roten Kreuz Bad Cannstatt GmbH

Deutsche Referenznetzwerke (DRN)

- Fortführung 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
- Fortführung des Deutschen Referenznetwerkes Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD) gemeinsam mit der Universität Schleswig-Holstein
- Gründung des Deutschen Referenznetzwerkes Lipodystrophie gemeinsam mit der Universitätsklinik Leipzig
- Deutsches Referenznetzwerk für urogenitale Krankheiten **dUROGEN**

Internationale Vernetzung

Das ZSE Ulm ist an den Europäischen Referenz-Netzwerken (ERN) für seltene Erkrankungen in den unten aufgeführten Netzwerken aktiv:

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**

5.2 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 2024** ergibt sich die folgende Übersicht über die erbrachten Leistungen in den integrierten Fachzentren des ZSE Ulm:

Besondere Aufgaben 2024	Anzahl
Versorgungsleistungen	
1. Interdisziplinäre Fallkonferenzen	
a. Anzahl der Fallkonferenzen	1.305
b. Anzahl besprochener PatientInnen	2.405
2. Fachspezifische Kolloquien mit externen Leistungserbringern	20
3. Interdisziplinäre Fallkonferenzen mit externen Leistungserbringern	40
4. Beratungsleistungen für externe Leistungserbringer	1.194
5. Prüfung Patientenakten für andere Leistungserbringer	352
6. Zentrumsspezifische Telemedizinische Leistungen	108
Sonstige Leistungen	
7. Register	17
8. Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	219
9. Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen	31

5.3 Qualitätssicherung

Zur Qualitätssicherung haben die B-Zentren unterschiedliche Konzepte erarbeitet. Ihnen gemeinsam ist die Erstellung von SOPs, welche fachübergreifend zugänglich sind bzw. in naher Zukunft interdisziplinär zugänglich gemacht werden im RoXtra-Portal der Universitätsklinik Ulm. Diese SOPs umfassen Erstdiagnostik, Therapie sowie Entlass-Management bestimmter SE, aber auch Hygiene-Vorschriften in den Kliniken. 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.

Zentrum	Spezialisierung	Überarbeitete SOP	Neue SOP	Nach-weise	Weitere Mass-nahmen	Qualitäts-zirkel	Transitions-konzepte
ZSEE	Pädiatrie		3		3	9	3
ZSEE	Innere Medizin I	5	9				
ZSTETS	Innere Medizin I	2		3	4		1
ZSLDPE	Innere Medizin I						
ZSNE & ZSNME	Neurologie	119	42			4	2
ZSH	Kardiologie					4	1

Tabelle 1 Übersicht über Qualitätssicherungsmaßnahmen der B-Zentren des ZSE Ulm

Details zu den durchgeführten Qualitätssicherungsmaßnahmen finden sich in Anlage 2 Übersicht über die Maßnahmen zur Verbesserung der Qualität in den B-Zentren.

5.4 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 veranstaltet oder vom jeweilige Fachzentrum ausgerichtet. 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 sowie niedergelassenen Ärzt*Innen statt. Ein Großteil der Fortbildungsveranstaltungen findet als Hybridveranstaltung in Präsenz und als Onlinemeeting statt. Die Veranstaltungen sind offen für alle internen und externen Interessierte und werden jeweils über die Veranstaltungskalender der Universitätsklinik Ulm sowie der Landesärztekammer Baden-Württemberg veröffentlicht. Ziel ist es die Ärzt*Innen für die Seltenen Erkrankungen zu sensibilisieren und das Wissen unserer Experten am ZSE Ulm weiterzugeben. Eine Weiterentwicklung und der Ausbau von Angeboten und neuen Konzepten ist in Planung.
Die Mitarbeiter des A-Zentrums nehmen an den regelmäßig stattfindenden Lotsentreffen und Lotsenschulungen teil. In diesen Online-Konferenzen können sich ärztliche und administrative Lots*Innen miteinander austauschen zu ZSE-Themen und Fällen von SE.

Zentrum	ZSEE Pädiatrie	ZSEE Innere Medizin I	ZSTETS Innere Medizin I	ZSLDPE Innere Medizin I	ZSNE & ZSNME	ZSHI
Fortbildungen	38	2	22	10	62	18

Tabelle 2 Übersicht der an den B-Zentren durchgeführten Fortbildungsmaßnahmen

Weitere Details finden sich in **Anlage 3 Übersicht über die Fortbildungsmaßnahmen in den B-Zentren**

5.5 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 deutschen ZSE statt.

Zusätzlich erfolgt ein Austausch mit anderen deutschen Zentren für seltene Erkrankungen in den regelmäßig stattfindenden Lotsentreffen. Hier werden jeweils ein bis zwei ZSE vorgestellt mit Besprechung besonderer Fälle zum Thema Seltene Erkrankungen.

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 aktiv tätig.

Zentrum	ZSEE Pädiatrie	ZSEE Innere Medizin I	ZSTETS Innere Medizin I	ZSLDPE Innere Medizin I	ZSNE & ZSNME	ZSH	ZSHI	ZSSK
Netzwerke	2	2	4	2	9	14	11	4
Patienten-organisationen							7	

Tabelle 3 Aktivitäten der B.Zentren in Netzwerken

Weitere Details zur Netzwerkaktivität und der Kooperation mit Patientenorganisationen finden sich in **Anlage 4 Übersicht über die Netzwerkaktivitäten in den B-Zentren**.

5.6 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 durch.
Die Angaben zu den humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber den bisher unklaren Diagnosen für das Jahr 2024 sind vergleichbar mit den Angaben aus dem Vorjahr.

Zentrum	**ZSEE Pädiatrie**	**ZSTETS Innere Medizin I**	**ZSLDPE Innere Medizin I**	**ZSNE & ZSNME**	**ZSSK**
Quoten	Bis zu 20%	Frauen-heilkunde 10-20%	Darmerkrankung: max. 20% Lebererkrankung Max. 30% Heriditäre Pankreatitis 4/25	Neuro-muskulär 20-30% Neuro-degenerativ Bis zu 100%	vgl. Kommentar

Tabelle 4 Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

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

Innere Medizin I
Heriditäre Pankreatitis: Durchführung von ca. 25 Analysen in 2024 und davon wurden 4 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 muskelbioptischer/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 Patient*Innen 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.

5.7 In 2024 neu verfasste Leitlinien und Konsensus-Papiere mit Beteiligung des ZSE

Neu verfasste Leitlinien und Konsensuspapiere zu seltenen Erkrankungen sollen mehrere zentrale Ziele verfolgen, um die Versorgung und Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern. Diese lassen sich wie folgt zusammenfassen:

- Bündelung und Bereitstellung von Wissen:
  Um Orientierung für medizinisches Personal zu bieten, wird das begrenzte Wissen über seltene Erkrankungen zusammengefasst. Auch um Klarheit und Einheitlichkeit zu schaffen, werden Diagnose- und Therapieschemata standardisiert

- Förderung einer evidenzbasierten Versorgung:
  Die Leitlinien basieren auf der besten verfügbaren Evidenz und fördern so eine qualitativ hochwertige, wissenschaftlich fundierte Versorgung.

  Sie identifizieren methodische Probleme und Evidenzlücken, um zukünftige Forschungsfragen zu formulieren.

- Individualisierte Therapieansätze:
  Handlungsempfehlungen werden an die individuelle Situation der Patienten angepasst, was eine personalisierte Behandlung ermöglicht.

- Verbesserung der Diagnostik:
  Leitlinien helfen, die Diagnosestellung bei seltenen Erkrankungen zu beschleunigen und Strategien für unklare Diagnosen zu entwickeln.

- Förderung interdisziplinärer Zusammenarbeit:
  Die Erstellung erfolgt oft in Kooperation verschiedener Fachgesellschaften, um die Komplexität seltener Erkrankungen adäquat abzubilden.

- Unterstützung von Patienten und Angehörigen:
  Die Leitlinien stärken die Position von Betroffenen im Entscheidungsprozess und fördern Transparenz sowie aktive Beteiligung an der Therapieplanung.

- Kontinuierliche Aktualisierung:
  Leitlinien werden als „living guidelines" konzipiert, um neue Forschungsergebnisse und Erfahrungen kontinuierlich einfließen zu lassen.

- Bewusstseinsschaffung und Bildung von Netzwerken:
  Leitlinien tragen zur Sensibilisierung für seltene Erkrankungen bei und fördern den Aufbau von Fachzentren sowie nationalen und internationalen Netzwerken.

Durch die Umsetzung solcher Leitlinien wird angestrebt, die Versorgungslücken bei seltenen Erkrankungen zu schließen, die Forschung voranzutreiben und den Betroffenen eine gleichberechtigte Behandlung im Gesundheitssystem zu ermöglichen.

Zentrum	ZSEE Pädiatrie	ZSNE & ZSNME	ZSH	ZSSK
Leitlinien	5	5	1	1

Tabelle 5 Leitlinien und Konsensus-Papiere mit Beteiligung des ZSE

Beteiligung der B-Zentren:

ZSEE - Pädiatrie

- Endo-ERN
- DRN DSD Care
- DRN Lipodystrophie- und Fettgewebe-Erkrankungen
- ECLip
- 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)
- Europäische Leitlinien für das Phelan Mc Dermid Syndrom (Prof. Jesse) 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
- European Academy of Neurology (EAN) guideline on the management of amyotrophic lateral sclerosis in collaboration with European Reference Network for Neuromuscular Diseases (ERN EURO-NMD)

ZSSK

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

5.8 Studien mit Beteiligung des ZSE

Die B-Zentren leisten durch Ihre Beteiligung an klinischen Studien einen wichtigen Beitrag zur wissenschaftlichen Weiterentwicklung des Wissens zu SE.

Zentrum	ZSEE Pädiatrie	ZSNE & ZSNME	ZSHI	ZSSK
Studien	11	50	8	2
Registerstudien	7	16	11	

Tabelle 6 Studien mit Beteiligung des ZSE

Weitere Details finden sich in **Anlage 5 Studien mit Beteiligung des ZSE**.

5.9 Wissenschaftliche Publikationen mit Beteiligung des ZSE

Das ZSE Ulm veröffentlicht regelmäßig wissenschaftliche Publikationen zu seltenen Erkrankungen. Besonders bemerkenswert ist der hohe durchschnittliche Impactfactor der 3 beteiligten Zentren. Dies wird insbesondere durch hochrangige Publikationen in medizinischen und wissenschaftlichen Fachzeitschriften mit großem internationalem Renommee erreicht. Weitere Details finden sich in **Anlage 6 Publikationen des ZSE Ulm 2024**

Zentrum	ZSEE Pädiatrie	ZSNE & ZSNME
Publikationen	35	95
Summe Impact Factor (IF)	228,04	664,23
Durchschnitt (IF)	6,52	7,08

Tabelle 7 Wissenschaftliche Publikationen mit Beteiligung des ZSE

5.10 Relevante Web-Seiten

Folgende Web-Seiten sind im Kontext der Arbeit des ZSE Ulm relevant:

Zentrum für seltene Erkrankungen | Universitätsklinikum Ulm (uniklinik-ulm.de)
Home | Universitätsklinikum Ulm (uniklinik-ulm.de)
Netzwerke (ERNs/DRNs) | Universitätsklinikum Ulm (uniklinik-ulm.de)
Kinder- und Jugendmedizin | Universitätsklinikum Ulm (uniklinik-ulm.de)
DZKJ – Deutsches Zentrum für Kinder- und Jugendgesundheit
ZSE-DUO – Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen - G-BA Innovationsfonds
se-atlas: Kartierung von Versorgungseinrichtungen und Patientenorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
Orphanet
NAMSE Startseite - namse.de
Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen - ACHSE e.V. (achse-online.de)
ERN-RITA: European Reference Network for Immunodeficiency, Autoinflammatory, Autimmune and Paediatric Rheumatic diseases
NetsOs - Deutsche Gesellschaft für Osteologie e.V. (dgosteo.de)
Europäische Referenznetzwerke (ERN)
DIFUTURE | Medizininformatik-Initiative

6. Qualitätsziele des ZSE Ulm

anhand eines PDCA-Zyklus (Abb. 5) können geeignete qualitätsverbessernden Maßnahmen identifiziert und deren Umsetzung dargestellt werden.

Abbildung 5: PDCA Zyklus

Das ZSE Ulm zeigt bereits starke Ansätze in der interdisziplinären Versorgung und Forschung, weist jedoch Verbesserungspotenziale auf.

6.1 Externe Validierung

Es gibt wenig Hinweise darauf, dass externe Gutachten oder unabhängige Prüfungen durchgeführt wurden, um die Qualität der Arbeit des Zentrums zu bewerten.

Verbesserungspotenzial: Das ZSE Ulm ist bisher nicht als NAMSE Typ A oder B Zentrum zertifiziert, was die nationale Anerkennung und Standardisierung der Prozesse einschränkt.

Plan:

- Um die Glaubwürdigkeit und Transparenz zu erhöhen soll eine Zertifizierung nach NAMSE oder vergleichbaren Standards angestrebt werden
  Erste Massnahmen sind:

  - Review des Berichtsformats
  - Abstimmung aller für die Zertifizierung zu erfüllenden Bedingungen

- Durchführung interner Audits bei den B-Zentren

6.2 Begrenzte Vergleichbarkeit

Die Berichte des ZSE enthalten umfangreiche Informationen zu Fallzahlen, Maßnahmen und Studien, jedoch fehlen oft standardisierte Vergleichsmetriken mit anderen Zentren. Dies erschwert eine objektive Bewertung der Leistungsfähigkeit im Vergleich zu anderen Einrichtungen.

Der Vergleich zwischen Ulm und den anderen Zentren in Baden-Württemberg könnte wertvolle Einblicke in die Stärken und Schwächen der jeweiligen Einrichtungen bieten. Diese Analyse könnte dazu beitragen, die Qualität der Versorgung für Menschen mit seltenen Erkrankungen im gesamten Bundesland zu verbessern und die Zusammenarbeit innerhalb des Netzwerks weiter zu optimieren.

Gemeinsames Netzwerk und regionale Zusammenarbeit
Alle fünf Zentren sind Teil des Kompetenzzentrums für Seltene Erkrankungen Baden-Württemberg, das eine enge Zusammenarbeit und standardisierte Prozesse zwischen den Standorten fördert. Ein Vergleich ermöglicht es, die Umsetzung gemeinsamer Standards und die Effizienz der Kooperation zu bewerten.

Ähnliche Rahmenbedingungen
Die Zentren befinden sich in Universitätskliniken mit vergleichbaren Ressourcen und akademischen Strukturen. Dies schafft eine solide Grundlage für einen fairen Vergleich hinsichtlich der Patientenversorgung, Forschung und Qualitätssicherung.

Versorgungsschwerpunkte und Spezialisierungen
Jedes Zentrum hat spezifische Schwerpunkte bei der Behandlung seltener Erkrankungen. Ein Vergleich kann aufzeigen, wie gut diese Zentren ihre Spezialisierungen nutzen und ob sie sich ergänzen oder überschneiden. Dies ist wichtig für die Optimierung der Versorgung im gesamten Bundesland.

Qualitätssicherung und Transparenz
Durch den Vergleich der Qualitätsberichte können Unterschiede in der Dokumentation, den Fallzahlen, der Forschungstätigkeit und den Maßnahmen zur Qualitätssicherung identifiziert werden. Dies hilft, Best Practices zu erkennen und Verbesserungsmöglichkeiten aufzuzeigen.

Forschung und Innovation
Baden-Württemberg ist ein führender Standort für medizinische Forschung in Deutschland. Der Vergleich ermöglicht es, die Forschungsaktivitäten der einzelnen Zentren zu bewerten und ihren Beitrag zur Entwicklung neuer Diagnostik- und Therapieverfahren zu analysieren.

Patientenorientierung
Ein Vergleich zeigt, wie gut die Zentren auf die Bedürfnisse von Patienten eingehen, z. B. durch Lotsensysteme, Transitionskonzepte oder psychosoziale Betreuung. Dies ist entscheidend für die Bewertung der Versorgungsqualität.

Maßnahmen:

- **Durchführung einer Benchmarkbetrachtung im Vergleich mit den Baden-Württembergischen Zentren in Freiburg, Tübingen, Heidelberg und Mannheim.**

- **Einführung von Metriken**

6.3 Patientenerfahrungen

Obwohl Maßnahmen zur Qualitätssicherung beschrieben werden, wird wenig über direkte Rückmeldungen von Patienten berichtet. Patientenfeedback könnte systematischer erhoben und integriert werden, um die Perspektive der Betroffenen stärker zu berücksichtigen.

Plan: Kontinuierliche Evaluation von Patientenerfahrungen

6.4 Fokus auf interne Prozesse

Der Bericht legt großen Wert auf interne Maßnahmen wie Qualitätszirkel und Audits. Es fehlt jedoch eine detaillierte Darstellung von Ergebnissen dieser Maßnahmen oder deren Einfluss auf die Versorgung der Patienten.

Plan: Reflektion der Wirkung interner Maßnahmen

6.5 Unklare Erfolgsmessung

Es wird nicht immer klar, wie der Erfolg bestimmter Maßnahmen gemessen wird, z. B. bei der Verbesserung der Diagnoserate oder der Lebensqualität der Patienten.

Plan: Einführung von Key Performance Indizes (KPI) zur Beurteilung der Dynamik und Wirkung bestimmter Aktivitäten

6.6 Begrenzte Transparenz bei Herausforderungen

Der Bericht konzentriert sich stark auf positive Aspekte und Erfolge, während Herausforderungen oder Probleme (z. B. Ressourcenengpässe oder lange Wartezeiten) kaum thematisiert werden.

Plan: Reflektion der Herausforderungen und Ableitung geeigneter Maßnahmen zur Verbesserung der Leistung des ZSE

Anlage 1 B-Zentren an der Universitätsklinik Ulm und deren Netzwerkpartner

Zentrum für Seltene Leber-, Darm-, Pankreas Erkrankungen (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)

Zentrum für Seltene Endokrine Erkrankungen (ZSEE)
Pädiatrie

- Endo-ERN Mitglied seit Oktober 2021
- DRN DSD-Care: Deutsches Netzwerk für Varianten der Geschlechtsentwicklung
- DRN Lipodystrophie: Deutsches Netzwerk für Lipodystrophie
- 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)

Zentrum für Seltene Endokrine Erkrankungen (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)

Zentrum für Seltene Tumorerkrankungen und Tumorsuszeptibilität (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.

Zentrum für Seltene Skeletterkrankungen (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)

Zentrum für Seltene Hämatopoesen und Immungdefekte (ZSHI)

Mitgliedschaft im ERN EuroBloodNet und ERN-RITA:
Offizielle Mitgliedschaft im ERN EuroBloodNet sowie 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 Immungenetik (DGI)

Dr. med. B. Höchsmann:

- Arbeitskreis Blut (Bundesministerium für Gesundheit / Robert-Koch-Institut)
- Deutsche Gesellschaft für Hämatologie und Onkologie (DGHO)
- WP-SAA (Arbeitsgruppe zu Knochenmarkversagenssyndromen) 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)

Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen (ZSNE) &
Zentrum für Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen (ZSNME)

- ERN-RND (ZSNE)
- ERN-NMD (ZSNME)
- DRN-RND (ZSNE) Koordinatorenschaft der Subnetzwerke: atypische Parkinsonsyndrome, Huntington/choreatiforme Bewegungsstörungen sowie FTLD
- DRN-NMD (ZSNME)
- 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)

Zentrum für Seltene Herzerkrankungen (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

Anlage 2 Übersicht über die Maßnahmen zur Verbesserung der Qualität in den B-Zentren

ZSEE
Pädiatrie
Folgende SOPs wurden 2024 überarbeitet
Folgende SOPs sind neu etabliert

- SOP für Patienten mit Lipodystrophie mit und ohne Metreleptin Behandlung
- Langzeitkomplikationen: Screening und Therapie (Diabetes mellitus)
- Anorexia nervosa: Empfehlungen zur endokrinologischen und metabolischen Diagnostik

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

- Süddeutschen Kinderendokrinologen 16.03.2024, 09.11.2024
- PädEndoSued Endoboard 24.01.2024, 17.07.2024
- Jahrestreffen der Turner-Syndrom-Zentren 13.04.2024 in Frankfurt
- Benchmarking AGS 05.11.2024
- Benchmarking Hypothyreose 05.11.2024
- DPV Qualitätszirkel 12.04 & 13.04.2024
- Deutschlandweiter Qualitätszirkel – Diabetes 29.11.2024
- Qualitätszirkel Psychosoziale Versorgung bei DSD (14.02.; 08.05.; 23.07.; 22.10.)
- Arbeitskreis Transidentität 14.03.2024; 20.06.2024; 26.09.2024

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 2024 überarbeitet

- Ernährungsberatung Organigramm ID# 96618
- SOP CRH-Test ID# 96799
- SOP Hyperaldosteronismus ID# 96831

- Nebennierenrindeninsuffizienz und Addisonkrise SOP ID# 96626
- SOP ACTH Test ID# 96765

Folgende SOPs sind neu etabliert

- Diabetes mellitus – Erstdiagnose
- Diabetisches Fußsyndrom
- Hypoglykämie
- Insulin-Hypoglykämietest Patientenaufklärung
- Kochsalzbelastungstest
- Merkblatt Dexamethason Hemmtest
- Metformin-Therapie
- Nebennierenvenenkatheter
- PCO Metformin-Therapie

ZSTETS

Innere Medizin I

Folgende SOPs wurden 2024 überarbeitet

- SOP Kontrastmittel bei Nierenerkrankungen ID# 134700
- DA Allgemeines Gerätemanagement ID# 96550

ZSHI

Qualitätsbezogene Untersuchungen

- 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 53 Messungen zum Lebereisengehalt, davon 19 / 36% mit normalen Werten, 34 / 64% mit pathologischen Werten
  - Durchführung von 33 Messungen zum Herzeisengehalt, davon 29 / 85,3% mit normalen Werten, 5 / 14,7 % mit pathologischem Wert
  - Durchführung von 40 transkraniellen Dopplersonographien zur Erkennung eines erhöhten Risikos für eine cerebrale Vasookklusion bei Patienten mit Sichelzellkrankheit, davon 6 grenzwertige Befunde, 2 pathologische Befunde

Weitere Maßnahmen zur Qualitätssicherung

- AWMF S1 Leitlinie 189-002, Empfehlungen für organisatorische und strukturelle Voraussetzungen in der Versorgung von Kindern mit schweren angeborenen T-zellulären Immundefekten
- SCID-Register zur Qualitätssicherung der Versorgung

- Labor für Konfirmationsdiagnostik des GPOH Konsortiums Sichelzellkrankheit
- Ringversuchsleitung für die PNH-Diagnostik

Transitionskonzepte

- D.57.0: Sichelzellkrankheit

ZSNE & ZSNME

Folgende SOPs wurden 2024 überarbeitet

QD_Desinfektionsplan Aufbereitungseinheit Medizinprodukte
VA_Guertelrose - Herpes Zoster - Maßnahmen
VA_CJK - Maßnahmen
VA_ Ebola - Maßnahmen
SOP_MR Sicherheitseinweisung
QD_Ablauf Ausbruchsmanagement
VA_Praevention Infektionen durch zentrale Venenkatheter
VA_Umgang mit infektiösen Verstorbenen
AA_Flächendesinfektion
VA_EHEC - HUS - Maßnahmen
VA_SARS und MERS - Maßnahmen
VA_Individuelle Risikoanalyse MRE_C.DIFF
QD_Allgemeiner Desinfektions- und Hautschutzplan
VA_Bettenaufbereitung Durchführung
AUF_Erfassungsprotokoll bei SARS_MERS
AA_Schlussdesinfektion von Isolationszimmern
AUF_Beauftragung und Bestätigung einer Schlussdesinfektion
QD_Desinfektionsplan Neurologie
QD_Desinfektionsplan Physio-, Physikalische- und Sporttherapie
QD_Desinfektionsplan Ergotherapie
QD_ Desinfektionsplan Angiographie
QD_Visiten und Besprechungen neurologische Rehabilitation und Neurogeriatrie
VA_Aufbereitung radiologischer Funktionseinheiten
QD_Noroviren - Informationsblatt für Patienten und Angehörige
SOP_PEG-Anlage auf Intensiv
QD_Desinfektionsplan Stationskuechen
VA_Prozess Aufbereitung flexible Endoskope
QD_Pflichtfortbildungen 2024
QD_Meldepflichtige Erkrankungen nach § 6 Infektionsschutzgesetz
VA_Beschwerdemanagement
VA_Kinderkrankheiten - Massnahmen
VA_ Multiresistente Erreger_ Infektionserkrankungen im OP
QD_Raeumungsplan RKU
VA_Desinfektion

VA_Allgemeine MRE-Risikoanalyse
SOP medizinisches Notfallteam
VA_Hepatitis A, E - Maßnahmen
VA_MRGN - Massnahmen
QD_Hände-Desinfektions- und Hautschutzplan
SOP_symptomatische Carotisstenosen
QD_Desinfektionsplan Immunadsorbtion-Apheresezentrum
QD_Desinfektionsplan medizinische Rehabilitation
QD_Desinfektionsplan Intensiv
QD_Desinfektionsplan zentrale Notaufnahme
QD_Desinfektionsplan Ultraschalldiagnosegeräte
QD_Desinfektionsplan Logopädie
QD_Desinfektionsplan neurologische Geriatrie
QD_Desinfektionsplan Ambulanz
VA_Skabies - Massnahmen
SOP_Vorbereitung PEG
VA_Praevention von Infektionen durch periphere Gefaeßkatheter
QD_Beatmungssystem bei Covid_Influenza
QD_Übersicht Versorgung periphervenöse Katheter
AA_Manuelle Instrumentendesinfektion
VA_Ueberwachung Personendosis Personal
VA_Krisen- und Notfallmanagement Med. Reha
QD_Chirurgische Haendedesinfektion Bilder
SOP_Krankenhaushygienisch- technische Überwachung
*VA_MRSA-Screening_*
VA_Hepatitis B, C, D - Maßnahmen
VA_HIV - Maßnahmen
VA_Injektion Botox Neuro-Urologie
QM-Handbuch Prozesslandkarte
VA_Vier-Augen-Prüfung
VA_Fortbildungen
VA_Meningokokken - Maßnahmen
VA_postoperative Schmerztherapie Teil 2 Dosierungen
VA_postoperative Schmerztherapie Teil 1
VA_Noroviren - Maßnahmen
VA_Rotaviren - Maßnahmen
VA_Campylobacter - Maßnahmen
VA_Infektioese Gastroenteritis - Maßnahmen
VA_Shigellen_Maßnahmen
VA_Clostridioides difficile - Maßnahmen
VA_Salmonellen - Maßnahmen
VA_Patientenverfügung
QD_Einarbeitungskonzept Physiotherapie Neurologie
VA_Hygienische Wundversorgung

SOP_Einleitung Heimbeatmung ALS
*VA_Interne Hygienebegehungen_*
SOP_NIV respiratorischer Notfall ALS
QD_Brandschutzordnung Teile A_B
*AA_Schleimhautdesinfektion_*
*AA_Hautdesinfektion_*
QD_Organigramm Pflegedienst
QD_Einarbeitungskonzept Stroke Unit IMC
SOP_Blutdruckmanagement Neurologie
QD_Perfusorenstandard Stroke Unit NUEE
SOP_Ultraschalluntersuchung gehirversorgender Gefaesse
SOP_Delir Neurologie
SOP_Dissektionen
SOP_Hyponatriaemie Neuro
SOP_Vasospasmusprophylaxe
QD_Ärztliches_Manual_Stroke_Unit
SOP_Beatmungsplatzausstattung
SOP_Hyperkaliaemie
SOP_Palliativkonzept Schlaganfallpatienten
SOP_Hypernatriaemie
SOP_Subarachnoidalblutungen (SAB)
SOP_Zeitintervalle Antikoagulantiengabe nach Punktion
QD_Antibiosen Aufloesschema Stroke Unit_ NUEE
VA_Aufbereitung Angiographie
SOP_Hypokaliaemie
SOP_Thrombolyse ischaemischer Insulte
SOP_Herzrhythmusstoerungen
Müllentsorgung AEMP
VA_Influenza - Maßnahmen auf Station
Verpacken von Sterilgütern
Vorreinigung kontaminierter Instrumente
QD_Unterstuetzungskette
VA_MRSA - Maßnahmen_Station_Ambulanz_Funktionsbereich
QD_Infobroschuere Stroke Unit fuer Angehoerige
QD_Verfahrensbeschreibung Blutabnahme potentieller Lysepatient prähospital
VA_Pflegerische Notaufnahme ZNA
VA_Anwendung von Arzneimitteln
VA Durchfuehrung von Gefaehrdungsbeurteilungen
Schleusenvorgang Patienten
Folgende SOPs sind neu etabliert
Weitere Maßnahmen zur Qualitätssicherung

Folgende SOPs sind neu etabliert
SOP_Arbeitssicherheit

SOP_Vorgehen bei Betriebs- oder Wegeunfall
SOP_Deku_Prävention_NIV-Masken
SOP Haufe Zeugnis Manager
VA_Hygienegrundregeln für Angiographie Personal
QD_Sepsis-Pathway-Pflege
QD_Sepsis-Pathway-Arzt
SOP Gewinnung Mibi- Material
SOP_MCC_Entlassungen
SOP Vorgehen bei Flussproblemen bei Dialysekathetern
VA_Hygienegrundregeln für Neuro-Urologie-Personal
SOP Wachfiberoptische Intubation
VA _MRE - Individuelle Risikoanalyse Querschnitt
VA_Hygienegrundregeln im OP - Bereich
QD QM Dokument Vorlage
QD QM Dokument Vorlage Querformat
Dokumentation Abstriche / Punktate Hauslabor
VA_Dienstkleidung und persönliche Hygiene
SOP_medikamentöse Prämediaktion_082023
SOP_Midazolam-Prämedikation
SOP_ Thrombozytenhemmung Schema RKU
23_Risikoanalyse_Jahresbericht
Muskel PE
SOP_Endotracheales Absaugen
SOP Sedierung auf ICU
SOP_Cough Assistant / Hustenassistent
SOP_High-Flow-Therapie
Prüfanschmutzungstest für Thermodesinfektoren
Aufgaben reiner Bereich
Seal- und Peel Check
Aufbereitung von Instrumenten für Anästhesie, Intensiv, Urologie, Endoskopie, Röntgen, Station und Ambulanz
Störung Dampfsterilisator
Auffüllen der Dosieranlage RDG
Nachreinigung von Medizinprodukten
Reparaturen von Medizinprodukten
Maschinelle Aufbereitung von Medizinprodukten
Kleiderordnung und Personalhygiene
QD_Allgemeine Strahlenschutzanweisung
QD_Schild Isolationszimmer
VA_Beschreibung Struktur- und Prozessqualität OPS 8-550.x
2024_Tableaus_Brandmeldeanlage_Handout
QD_Pflegemanual Stroke Unit

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)
- Interne Audits
- Konferenzen der Hygienekommission + ASH-Lenkungsgruppe (4 x jährlich)
- M&M-Konferenzen (wöchentlich; 48 Termine 2024)

Transitionskonzepte

- Transitionskonzept für Patienten mit seltenen neurologischen Erkrankungen
- Gemeinsame Transitionssprechstunden 2x jährlich

ZSH

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

Anlage 3 Übersicht über die Fortbildungsmaßnahmen in den B-Zentren

ZSHI

- Immundefekte in der Praxis - was gibt es Neues?
- Hämato-Onko-Immunologisches lunch meeting: CRISPR-Cas9 Gentherapie bei Hämoglobinopathien
- Hämato-Onko-Immunologisches lunch meeting: Fieber unklarer Genese – 2 Patientenvorstellungen (zusammen mit A. Janda)
- Hämato-Onko-Immunologisches lunch meeting: Blinatumomab: Übersicht über mögliche Nebenwirkungen und Toxizität
- Hämato-Onko-Immunologisches lunch meeting: Blinatumomab: Übersicht über mögliche Nebenwirkungen und Toxizität
- Hämato-Onko-Immunologisches lunch meeting: Osteopetrose – eine Krankheit mit vielen Gesichtern"
- Hämato-Onko-Immunologisches lunch meeting: NHL-Therapie in Gegenwart und Zukunft
- Hämato-Onko-Immunologisches lunch meeting:Ethnische Neutropenie
- Hämato-Onko-Immunologisches lunch meeting: Palliativmedizinische Aspekte in der Behandlung von Hirntumoren
- Hämato-Onko-Immunologisches lunch meeting: Base-Edited CAR7 T Cells for Relapsed T-Cell Acute Lymphoblastic Leukemia
- Hämato-Onko-Immunologisches lunch meeting: Wachstumshormonsubstitution nach Krebserkrankung
- Häma Summit
- Diagnostik und Therapie der sekundären Eisenüberladung
- Forum Hämoglobinopathien
- Eisenmangelanämie, Immunneutropenie und ITP - wenig Zellen, viele Fragen?
- Pädiatrisches Symposium
- Swiss Hematology & Oncology Conference
- Hämatologie Heute

ZSEE

Pädiatrie

- Charakterisierung der Ulmer Kohorte von Patienten mit biallelischen Varianten im LEPR-Gen
- Regulation der Leptinsensitivität durch Östradiol
- Literaturupdate: Neue Erkenntnisse über die Pathogenese der Lipodystrophie
- Fortbildung seltende endokrine Erkrankungen: Lipodystrophie
- Congenital Leptin Deficiency and Dysfunction
- Einfluß der POMC-Methylierung auf das Adipositas-Risiko
- From Italy to Germany: a pediatric journey through Gaslini research
- Fortbildung seltene endokrine Erkrankungen: Diabetes mellitus Typ 2 im Kindes- und Jugendalter

- Interdisziplinäre Betreuung von Kindern und Jugendlichen mit Varianten der Geschlechtsentwicklung am Beispiel der Ulmer DSD-Sprechstunde
- Schulung und psychosoziale Versorgung von Menschen mit Lipodystrophie am Beispiel Frankreich
- Update zur aktuellen Studienlage zum GLP-1 Rezeptoragonisten Semaglutid
- Frakturrisiko bei Kindern und Jugendlichen mit Übergewicht und Adipositas
- Fortbildung seltene endokrine Erkrankungen: Monogene Adipositas
- Update zur aktuellen Studienlage zu GLP-1 Rezeptoragonisten
- Einfluß der POMC-Methylierung auf das Adipositas-Risiko
- Em power Trans
- Protein-truncating variants in BSN are associated with severe adult-onset obesity, type 2 diabetes and fatty liver disease
- Aufbau eines Registers mittels REDCap
- Obesity Stigma
- Komorbidität des Diabetes mellitus Typ 2 im Kindes- und Jugendalter
- Systematische Literaturrecherche unter Nutzung der KI
- Behandlung der extremen Adipositas mit Liraglutid/Semaglutid
- Starkes Übergewicht bei Kindern und Jugendlichen
- ENDO-ERN Aufgaben und Abläufe; bedeutung für das ZSE Ulm
- Fortbildung seltende endokrine Erkrankungen: Hypothalamische Adipositas
- Unterschiedliche Interventionen – Unterschiedliche Effekte auf das Metabolom?- Eine Literaturübersicht
- Vorstellung der Publikation "A quantitative pipeline to assess secretion of human leptin coding variants reveals mechanisms underlying leptin deficiencies" (J Biol Chem. 2024 Jul 11:107562)
- 1. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für pädiatrische und adoleszente Endokrinologie und Diabetologie (DGPAED)
- JA-PED 2024
- Fortbildung seltene endokrine Erkrankungen: Bardet-Biedl-Syndrom
- Neue Erkenntnisse und Entwicklungen bei DSD - Bericht vom I-DSD-Symposium 2024
- Metabolisch-chirurgische Operation
- FeProCAYA – Fertilitätserhalt in der Kinder- und Jugendmedizin
- Versorgungskonzept: Kinder und Jugendliche mit Adipositas
- Fortbildung seltene endokrine Erkrankungen: Metabolisch-bariatrische Chirurgie

- Therapie des Diabetes mellitus Typ 1: Kalorien oder Kohlenhydrate zählen - was zählt heute mehr?
- Metabolic Dysfunktion
- Körperfettindizes mit DEXA: Wie können sie interpretiert werden?

ZSEE

Innere Medizin I

Klinikfortbildung Innere Medizin I, wöchentlich, Mittwoch 13:00-14:00, offen für interne und externe Teilnehmer, 4 Vortragstermine pro Mittwoch, 1 Termin für seltene Erkrankungen

- 20. Update der aktuellen Kongresse: Gastroenterologie, gastrointestinale Onkologie, Endokrinologie und Nephrologie
- GE-Kolloquium "Morbide Adipositas"

ZSTETS

Innere Medizin I

Klinikfortbildung Innere Medizin I, wöchentlich, Mittwoch 13:00-14:00, offen für interne und externe Teilnehmer, 4 Vortragstermine pro Mittwoch, 1 Termin für seltene Erkrankungen

- Symposium: Highlights ASH 2023
- 150. Onkologisches Kolloquium: Multimodale, risikoadaptierte Therapiestrategien beim Rektumkarzinom
- 151. Onkologisches Kolloquium: Künstliche Intelligenz in der Hämatologie/Onkologie: Wo stehen wir hier in der Realität?
- 152. Onkologisches Kolloquium: Update Bronchial-CA – Fokus auf Therapie älterer Patienten mit Komorbiditäten
- GE-Kolloquium "Benigne und maligne Erkrankungen des Ösophagus"
- 153. Onkologisches Kolloquium: Benigne oder maligne Knochentumoren sowie Weichteiltumoren – Was ist zu tun?
- GI-Oncology 2024 – 20. Interdisziplinäres Update
- 154. Onkologisches Kolloquium: Lokaltherapie von Lebermetastasen bei gastrointestinalen Tumoren
- GE-Kolloquium "Diagnostik, Verlaufskontrolle und Therapie von benignen Lebertumoren"
- Symposium: Highlights EHA 2024
- Highlights Amerikanischer Krebskongress 2024 – ASCO
- 20. Update der aktuellen Kongresse: Gastroenterologie, gastrointestinale Onkologie, Endokrinologie und Nephrologie
- 155. Onkologisches Kolloquium: Personalisierte Medizin und innovative Ansätze in der Behandlung von Mamma- und Genitalkarzinomen: Was ist schon Standard und was ist noch Zukunft?
- GE-Kolloquium Prähabilitation - "Hype oder Revolution in der Viszeralchirurgie?"
- Highlights ESMO 2024
- Unfallchirurgisches Kolloquium am 16. Oktober 2024 – Wirbelsäulenmetastasen

- 156. Onkologisches Kolloquium: Onkologische Therapie bei AYA (Adolescents and Young Adults) – besondere Herausforderungen in Diagnostik, Therapie, Nachsorge und Fertilitätserhalt
- 157. Onkologisches Kolloquium: Das oligometastasierte Prostatakarzinom
- GE-Kolloquium "Morbide Adipositas"
- 158. Onkologisches Kolloquium: Neues aus der Immuntherapie beim Kopf-Hals-Karzinom
- Highlights aus San Antonio und Highlights Gynäkologische Onkologie 2024

ZSLDPE

Innere Medizin I

Klinikfortbildung Innere Medizin I, wöchentlich, Mittwoch 13:00-14:00, offen für interne und externe Teilnehmer, 4 Vortragstermine pro Mittwoch, 1 Termin für seltene Erkrankungen

- GE-Kolloquium "Diagnostik, Verlaufskontrolle und Therapie von benignen Lebertumoren"
- 151. Onkologisches Kolloquium: Künstliche Intelligenz in der Hämatologie/Onkologie: Wo stehen wir hier in der Realität?
- GE-Kolloquium "Benigne und maligne Erkrankungen des Ösophagus"
- GI-Oncology 2024 – 20. Interdisziplinäres Update
- 154. Onkologisches Kolloquium: Lokaltherapie von Lebermetastasen bei gastrointestinalen Tumoren
- 20. Update der aktuellen Kongresse: Gastroenterologie, gastrointestinale Onkologie, Endokrinologie und Nephrologie
- "Autoimmune and infectious cholangitis: What you need to know" Vortrag im Rahmen der United European Gastroenterology Week Vienna
- Expertentreffen "Fallcurriculum - schwere Hypertriglyceridämie" 02.12.2024, virtuell
- Vortrag und Vorsitz: "Autoimmunität und IgG4 Vermittelte Erkrankungen im GI-Trakt" im Rahmen des Kongress der Viszeralmedizin
- IgG4-assoziierte Erkrankung - ein differentialdiagnostisches Chamäleon - Zertifizierte Online-Fortbildung Med-Learning

ZSNE & ZSNME

- AG Danzer report, Carolin Rouaux, Nico Sollmann & Joachim Strobel: new PET tracers for synapse monitoring in neurodegeneration
- Frau Dr. Rosenbohm: Altes und Neues bei Myasthenia gravis
- Omaveloxolon zur Therapie der Friedreich-Ataxie
- Herr Prof. Müller: Temperaturerhöhung im MRT: Technische Ursachen
- Dr. Laible: Extra früh oder „konventionell" später?- Antikoagulation nach rezentem Schlaganfall
- Veronika Matschke: „ Rolle antioxidativer Mechanismen und des NAD-Metabolismus in einem Mausmodell der ALS "
- Weitere neuropsychologische Auffälligkeiten bei präsymptomatischen C9orf72-Repeatexpansionsträgern als Hinweis auf eine Entwicklungsstörung? Prof. D. Lule, D. Kinzl

- Dr. Riedel: ,,Visinin-like protein 1 (VILIP-1) als Biomarker für die Diagnostik der Alzheimer Krankheit und anderen neurodegenerativen Erkrankungen"
- Dr. Christine Herrmann: "Ketogene Ernährung bei ALS, eine potentielle Therapieoption?"
- Frau Natalie Wimmer: "Das zentrale Parese-Muster der ALS: morphologische Korrelate im Ganzkörper-Muskel-MRT"
- DZNE-Ulm progress meeting: Herr Freischmidt: progress report; Prof. Wagner: Presentation, Prof. Cirak: Presentation
- Prof. Nabila Hamdi, „ALS in Ägypten - Zusammenarbeit auf klinischer und genetischer Ebene"
- Dr. Barlescu: „DTI-basierte MRT-Darstellung der Progredienz der neuropathologischen Veränderungen bei PSP"
- Dr. Witzel und Dr. Riedel: "Die Hirayama-Krankheit - neue Erkenntnisse zu einer sehr seltener Entität"
- Dr. Teumer: "Zwei Fallberichte mit subakuter Gangstörung und Wesensänderung - Bedeutung der Labordiagnosti
- DR-Wildermann: To see or not to see
- Dr. Novikova: Neues Lysekonzept: shoot and ship statt drip and ship
- Dr. Kramer und Dr. Steffke: Looks like ALS but its .....2 Fallvorstellungen
- „Die Huntington-Krankheit: Klinik, Pathophysiologie und Therapie" Prof. Dr. Landwehrmeyer
- Prof. J. Kassubek und Prof. Angela Rosenbohm: Aktuelle Expertenempfehlungen für MRT bei Muskelerkrankungen.
- Neues zur Propagation von α-Synuclein" Dr. Danzer
- "system neurology of acute and chronic neurodegeneration", Dr. Roselli
- Fallvorstellung Insomnie
- Prof. Spitzer: Künstliche Intelligenz
- Dr. S. Michels: Alternative Polyadenylation in the etiology and pathogenesis of ALS"
- Prof. Kassubek: MRT-Anwendungen bei Parkinsonsyndromen und ALS
- PD. Dr. Laible: Verwirrtheitssyndrom mit unklaren Veränderungen der Frontallappen".
- PD. Dr. P. Öckl: Novel discoveries in clinical biomarker research and neuroproteomics: Synaptic and somatodentritic markers"
- PD. Dr. Kreiser: Auswahl von MRI-Protokollen in der ZNA und auf Station".
- Prof. Wirtz: Neurochirurgische Gliomtherapie
- PD. Sollmann: Multiparametrische MRT Bidgebung des Gehirns bei MS
- Prof. Tumani: Utility of Cerebrospinal fluid analysis in clinical research"

- Dr. Wassner:Stroke und Eosinophilie
- Prof. Rosenbohm: Post COVID - wissenschaftl. Stand und Erfahrungen in der Neurologischen Rehabilitation" im Gemeinschaftsraum statt.
- Dr S. Müller: Nur Migräne?
- Dr. Brenner: "Grundsätze der genetischen Diagnostik anhand von Fallbeispielen"
- Frau Durner: Einführung in das Produodopa-Pumpensystem
- „Die Librexia Stroke Studie"
- „ Anfall ist gleich Anfall?" Dr. Becker
- Translationale Neurogenetik bei ALS und Ataxien Dr. Brenner
- Dr. Vardakas "MS mit 66 Jahren?"
- "Humanized models for Amyotrophic Lateral Sclerosis – from pathomechanisms to therapeutic targets" Dr. Catanese
- RE-GENERATE 2.0 - Untersuchung von Antikörper- und Liquorbefunden bei PatientInnen mit Autoimmunencephalitis mit Fokus auf die Analyse der intrathekalen Antikörper-Synthese Dr. Lewerenz
- Neue Alzheimer-Therapien Dr. Jesse
- "Single-Cell Analysen bei Motoneuronerkrankung" Dr. Ruf
- The fragile X protein family in Amyotrophic lateral sclerosis Dr. Freischmidt
- Einführung in das QM-Handbuch; Dr. S. Müller
- Valosin-containing protein (VCP) - Fischen nach den molekularen Ursachen von Muskelerkrankung Dr. Just
- Ulmer Neurologie Symposium :1.Schlafmedizin, Fallvorstellung: Dr. Lang, 2. Dr. Wagner: Aktuelle Entwicklungen der klinischen Epileptologie; 3. Dr. Müller: Ischämischer Schlaganfall, 4. Dr. Laible:
- Faszination vaskuläre Neurologie Prof. Dr. Häusler
- Neuromyelitis-optica-Spektrum-Erkrankungen: Diagnostik und Therapie Dr. Senel
- „Cerebrale Mikroangiopathie und akute neurovaskuläre Ereignisse Dr. Laible
- „Die Librexia Stroke Studie"
- „ Anfall ist gleich Anfall?" Dr. Becker
- Jährliche Pflichtfortbildung Hygiene, Thema Antibiotikatherapie Dr. Gastl
- Unklare Kontrastmittel-affine Läsion am Tentorium. Dr. Awad
- Struktur und Leistungen der Frührehabilitation Dr. Novikova
- DZNE Progress Meeting

- 25 Jahre Schlaganfallsymposium
- Beatmung außerklinisch

Zusätzlich werden wöchentlich PJ-Seminare durchgeführt.

Anlage 4 Übersicht über die Netzwerkaktivitäten in den B-Zentren

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
- Interdiszipl. Fallkonferenzen ZMK3 und ZMK4 mit BWK-Ulm und 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 Sichelzellkrankheit 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/choreatiforme 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

Anlage 5 Studien mit Beteiligung des ZSE

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

DAYBREAK: RM-493-034 (monogene Adipositas)
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

EMANATE: RM-493-035 (monogene Adipositas)
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 (Hypothalamische Adipositas)
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

SURMOUNT-ADOLESCENTS-2 (Adipositas and weight related comorbidities)
NCT06439277
Titel: Efficacy and Safety of Tirzepatide Once Weekly Versus Placebo for the Treatment of Obesity and Weight-Related Comorbidities in Adolescents: A Randomized, Double-Blind, Placebo- Controlled Trial (SURMOUNT-ADOLESCENTS-2)

STEP Young (NN 9536-4512) (Adipositas)
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"

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)

MEASuRE Global Registry (Generalisierte und partielle Lipodystrophie) - AWB
NCT02325674
Titel: Metreleptin Effectiveness and Safety Registry

Register-Studien:

- 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
- ECLip Registry (European Consortium of Lipodystrophies) – Registerstudie
  NCT03553420
  Titel: Osse Registry for Patients with Lipodystrophy Run by the European Consortium of Lipodystrophies (ECLip)
- 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

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 All" 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 (LNP023) in patients with Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH) who have completed PNH Phase 2 and Phase 3 studies with iptacopan.
Protocol: CLNP023C12001B; 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≥10 g/dl in response to anti-C5 antibody and switch to iptacopan.
Protocol: CLNP023C12303; 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 Sichelzellkrankheit
- 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 und ZSNME

1. 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)
2. 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)
3. A 24-month Phase 1 Pilot Study of AADvac1 in Patients With Non Fluent Primary Progressive Aphasia (AIDA) NCT03174886 (2017-ongoing)
4. A Phase 2 Study to Evaluate Safety of Long-term AL001 Dosing in Frontotemporal Dementia (FTD) Patients (INFRONT-2) NCT03987295 (2019-2024)
5. 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)

6. Physical Activity and Exercise Outcomes in Huntington's Disease (PACE-HD) NCT03344601 (2017-ongoing)
7. RT001 in Patients With Progressive Supranuclear Palsy (PSP) PROGRESSIVE SUPRANUCLEAR PALSY NCT04937530 (2021-2024)
8. Enroll -HD: A Prospective Registry Study in a Global Huntington's Disease Cohort NCT01574053 (2012-ongoing)
9. HDClarity: a Multi-site Cerebrospinal Fluid Collection Initiative to Facilitate Therapeutic Development for Huntington's Disease NCT02855476 (2016-ongoing)
10. Natural History Study in Prodromal and Manifest Huntington Disease Gene Expansion Carriers (HDGECs) - SHIELD HD NCT04406636 (2020-ongoing)
11. Systematic evaluation of laryngopharyngeal function in patients with MSA, PD and 4-repeat tauopathies (FEEMSA) NCT04706234 (2017-ongoing).
12. A trial to Evaluate Efficacy and Safety of Bortezomib in Patients With Severe Autoimmune Encephalitis (Generate-Boost) NCT03993262 (2019-ongoing)
13. Safety, Tolerability and Pharmacokinetics of Multiple Ascending Doses of NIO752 in Progressive Supranuclear Palsy NCT04539041 (2020-2024)
14. An Extension Study to Evaluate the Long-Term Safety and Efficacy of PTC518 in Participants With Huntington's Disease (HD) NCT06254482
15. To Evaluate the Efficacy, Safety, and Tolerability of Intravenous Ganaxolone Added to Standard of Care in Refractory Status Epilepticus (RSE), NCT05814523 (2023- ongoing)
16. 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)
17. 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-completed in 2024)
18. 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- 2024)
19. 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)

20. 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)
21. 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)
22. 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)
23. Frequency of Selected Single Nucleotide Polymorphisms in Huntington Disease Gene Expansion Carriers NCT06667414 (2024-ongoing)
24. Long-term Safety and Tolerability of BHV-7000. A Phase 2, Global, Multicenter, Long-term Safety Study Designed to Assess the Safety and Tolerability of BHV-7000 in Subjects With Refractory Focal Onset Epilepsy. NCT06443463 2023- ongoing)(2024- ongoing)
25. AMX0035 and Progressive Supranuclear Palsy (ORION. A Phase 2b/3 Study of the Safety and Efficacy of AMX0035 in Progressive Supranuclear Palsy (ORION)) NCT06122662 (2023 –ongoing)
26. A Study to Evaluate the Safety and Efficacy of PTC518 in Participants With Huntington's Disease (HD). A Phase 2A, Randomized, Placebo-Controlled, Dose-Ranging Study to Evaluate the Safety and Efficacy of PTC518 in Subjects With Huntington's Disease. 2024-10-08 (2022-ongoing)
27. NCT 03070119: An Extension Study to Assess the Long-Term Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Effect on Disease Progression of BIIB067 Administered to Previously Treated Adults With Amyotrophic Lateral Sclerosis Caused by Superoxide Dismutase 1 Mutation; Phase I, 2016-003225-(2017- 2024)
28. NCT 04856982: A Phase 3 Randomized, Placebo-Controlled Trial With a Longitudinal Natural History Run-In and Open-Label Extension to Evaluate BIIB067 Initiated in Clinically Presymptomatic Adults With a Confirmed Superoxide Dismutase 1 Mutation (ATLAS) (2021-ongoing) and a lot more.....
29. Ultra-high-caloric, Fatty Diet in ALS (LIPCAL-ALS II) NCT06280079 (2023/4- ongoing)
30. Neurofilament Light Chain in Amyotrophic Lateral Sclerosis, NCT06201650 (2020- ongoing)
31. Open Label Extension of TUDCA-ALS Study (TUDCA-ALS OLE), NCT05753852 (2021-ongoing)
32. 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)
33. 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)

34. 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)
35. 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 Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD) (REACH), NCT05397470 (2022- ongoing)
36. 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)
37. 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- 2024)
38. A Phase 3b Study to Evaluate Higher Dose Nusinersen (BIIB058) in Patients With Spinal Muscular Atrophy Previously Treated With Risdiplam. A Study to Learn About the Effect of Higher Doses of Nusinersen (BIIB058) Given as Injections to Participants With Spinal Muscular Atrophy (SMA) Who Were Previously Treated With Risdiplam (ASCEND) (ASCEND) NCT05067790 (2022- ongoing)
39. 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)
40. 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)
41. 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)
42. 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)
43. Immunoadsorption Versus Immunoglobulins for Treatment of Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy (CIDP) (IVITOC) NCT04881682 (2023- ongoing)
44. Immunoadsorption Versus Plasma Exchange for Treatment of Guillain-Barré Syndrome (GBS), NCT04871035, (2021- ongoing)
45. Efficacy and Tolerability of Beta Hydroxybutyrate Ester in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) (Keto-ALS) NCT04820478, (2022- ongoing)

46. 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)

47. 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)

48. A Study to Evaluate the Efficacy, Safety, and Pharmacokinetics of IgPro20 (Subcutaneous Immunoglobulin, Hizentra®) in Adults With Dermatomyositis (DM) - The RECLAIIM Study NCT04044690 (2019-ongoing)

49. A Study to Investigate the Efficacy and Safety of Efgartigimod PH20 SC in Adult Participants with Active Idiopathic Inflammatory Myopathy. (ALKIVIA). A Phase 2/3, Randomized, Double-Blinded, Placebo-Controlled, Parallel-Group, 2-Arm, Multicenter, Operationally Seamless Study to Evaluate the Efficacy, Safety, Tolerability, Pharmacodynamics, Pharmacokinetics, and Immunogenicity of Efgartigimod PH20 SC in Participants Aged 18 Years and Older with Active Idiopathic Inflammatory Myopathy. NCT05523167 (2022-ongoing)

50. Phase 2 Study for SAR443820 in Participants With Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) (HIMALAYA). 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 (2022-2024)

Register-Studien ZSNE und ZSNME

- MND-Net registry derived from Ulm
- ALS registry Swabia derived from Ulm
- ALS+FTD registry Swabia derived from Ulm
- Register study to record the provision of aids, remedies, medication and care in an inter-cohort comparison of patients with ALS, spinal muscular atrophy and other neurological disorders
- Mitonet: mitoregistry
- MD-NET: Myotone Dystrophie. DM Register
- PD und seltene Parkinsonvarianten: Kompetenznetz Parkinson
- Seltene Epilepsien: Europäisches Schwangerschaftsregister EURAP
- Autoimmunencephalitiden: GENERATE: KONTAKT
  REGISTER DES DEUTSCHEN NETZWERKES ZUR ERFORSCHUNG AUTOIMMUNER ENZEPHALITIDEN
- PSP : Describe & PRO-PSP
- HDClarity: a Multi-site Cerebrospinal Fluid Collection Initiative to Facilitate Therapeutic Development for Huntington's Disease
- Natural History Study in Prodromal and Manifest Huntington Disease Gene Expansion Carriers (HDGECs) - SHIELD HD
- Systematic evaluation of laryngopharyngeal function in patients with MSA, PD and 4-repeat tauopathies (FEEMSA) NCT04706234 (2017-ongoing).
- FTLD-registry (FTLD consortium)

- Enroll -HD: A Prospective Registry Study in a Global Huntington's Disease Cohort
- NEMOS Net

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

Anlage 6 Publikationen des ZSE Ulm 2024

ZSEE

Pädiatrie

1. Zorn S, Schirmer M, von Schnurbein J, Brandt S, Göpel E, Stein R, Wiegand S, Körner A, Kühnen P, Wabitsch M: Versorgungskonzepte für Kinder und Jugendliche mit extremer und/ oder genetischer Adipositas Adipositas 2024, 18:71-80. IF: 5,0

2. Yu GZ, ..., Wabitsch M, Rajesh V, Yang J, Mattis KK, Abaitua F, Casero R, Hauner H, Knowles JW et al: Loss of RREB1 reduces adipogenesis and improves insulin sensitivity in mouse and human adipocytes. bioRxiv 2024. IF: kein

3. Xia W, ..., Wabitsch M, Wang Z, Hakozaki H, Schöneberg J, Reilly SM, Huang J, Saltiel AR: Obesity causes mitochondrial fragmentation and dysfunction in white adipocytes due to RalA activation. Nat Metab 2024, 6(2):273-289.IF: 19,2

4. Wiegmann S, ..., Liesenkötter KP, Wabitsch M, Herrmann G, Ernst G, Roll S, Keil T, Neumann U: Satisfaction with a new patient education program for children, adolescents, and young adults with differences of sex development (DSD) and their parents. PEC Innov 2024, 5:100321. IF 0,8

5. Wachowski NA, Pippin JA, Boehm K, Lu S, Leonard ME, Manduchi E, Parlin UW, Wabitsch M, Chesi A, Wells AD et al: Implicating type 2 diabetes effector genes in relevant metabolic cellular models using promoter-focused Capture-C. Diabetologia 2024. IF 6,671

6. Wabitsch M, Brandt-Heunemann S: Adipositas - Ursachen, Folgeerkrankungen, Therapie (Editorial). Adipositas 2024, 18(2):42-43. IF 5,0

7. Wabitsch M, Birkenfeld AL, Danne T, Holder M, Ziegler R: Früherkennung bei verschiedenen Stadien des Typ-1-Diabetes. Diabetes, Stoffwechsel und Herz 2024, 33:247-257. IF 0,3

8. von Schnurbein J, Zorn S, Nunziata A, Brandt S, Moepps B, Funcke JB, Hussain K, Farooqi IS, Fischer-Posovszky P, Wabitsch M: Classification of Congenital Leptin Deficiency. J Clin Endocrinol Metab 2024. IF5,0

9. Torbahn G, Lischka J, Brown T, Ells LJ, Kelly AS, Wabitsch M, Weghuber D: Anti-Obesity Medication in the Management of Children and Adolescents With Obesity: Recent Developments and Research Gaps. Clin Endocrinol (Oxf) 2024. IF: 3,0

10. Takahashi A, Koike R, Watanabe S, Kuribayashi K, Wabitsch M, Miyamoto M, Komuro A, Seki M, Nashimoto M, Shimizu-Ibuka A et al: Polypeptide N-acetylgalactosaminyltransferase-15 regulates adipogenesis in human SGBS cells. Sci Rep 2024, 14(1):20049. IF: 3,8

11. Szczudlik E, Stępniewska A, Bik-Multanowski M, Brandt-Heunemann S, Flehmig B, Małecka-Tendera E, Mazur A, Petriczko E, Ranke MB, Wabitsch M et al: The age of the obesity onset is a very important factor for the development of metabolic complications and cardiovascular risk in children and adolescents with severe obesity. Eur J Pediatr 2024, 183(9):3833-3841. IF: 3,0

12. Schmidt H, Menrath I, Wiegand S, Reinehr T, Kiess W, Hebebrand J, von Schnurbein J, ..., Wabitsch M, Brandt-Heunemann S: Youths with extreme obesity: A high-risk group for pain and mental health impairments. Obes Facts 2024:1-25. IF: 3,9

13. Roos J, Zinngrebe J, Huber-Lang M, Lupu L, Schmidt MA, Strobel H, Westhoff MA, Stifel U, Gebhard F, Wabitsch M et al: Trauma-associated extracellular histones mediate inflammation via a MYD88-IRAK1-ERK signaling axis and induce lytic cell death in human adipocytes. Cell Death Dis 2024, 15(4):285. IF: 8,6

14. Reinisch I, ..., Wabitsch M, Kolb D, Georgiadi A, Glawitsch L, Heitzer E, Schulz TJ, Schupp M, Sun W et al: Adipocyte p53 coordinates the response to intermittent fasting by regulating adipose tissue immune cell landscape. Nat Commun 2024, 15(1):1391. IF: 14,7

15. Reed JN, Huang J, Li Y, Ma L, Banka D, Wabitsch M, Wang T, Ding W, Björkegren JL, Civelek M: Systems genetics analysis of human body fat distribution genes identifies adipocyte processes. Life Sci Alliance 2024, 7(7). IF: 5,781

16. Reed J, Huang J, Li Y, Ma L, Banka D, Wabitsch M, Wang T, Ding W, Björkegren J, Civelek M: Systems genetics analysis of human body fat distribution genes identifies Wnt signalling and mitochondrial activity in adipocytes. bioRxiv 2024. IF: kein

17. Oestlund I, Snoep J, Schiffer L, Wabitsch M, Arlt W, Storbeck KH: The glucocorticoid-activating enzyme 11β-hydroxysteroid dehydrogenase type 1 catalyzes the activation of testosterone. J Steroid Biochem Mol Biol 2024, 236:106436. IF: 5,011

18. Liu Q, Wu X, Duan W, Pan X, Wabitsch M, Lu M, Li J, Huang LH, Zhou Z, Zhu Y: ACAT1/SOAT1 maintains adipogenic ability in preadipocytes by regulating cholesterol homeostasis. J Lipid Res 2024:100680. IF: 6,5

19. Lee SHT, ..., Wabitsch M, Laakso M, Agopian VG, Pisegna JR, Pietiläinen KH, Pihlajamäki J, Kaikkonen MU, Pajukanta P: Single nucleus RNA-sequencing integrated into risk variant colocalization discovers 17 cell-type-specific abdominal obesity genes for metabolic dysfunction-associated steatotic liver disease. EBioMedicine 2024, 106:105232. IF: 9,7

20. Lazareva J, Sisley SR, Brady SM, Smith ACM, Elsea SH, Pomeroy JJ, Roth CL, Sprague JE, Wabitsch M, Garrison J et al: Investigation of setmelanotide, an MC4R agonist, for obesity in individuals with Smith-Magenis syndrome. Obes Res Clin Pract 2024, 18(4):301-307. IF: 7,1

21. Kühnen P, ..., Körner A, Meeker D, Ryden M, von Schnurbein J, Tschöp M, Yeo G, Zorn S, Wabitsch M: IMPROVE 2022 International Meeting on Pathway-Related Obesity: Vision of Excellence. Clinical Obesity 2024. IF: 3,3

22. Kucera J, Chalupova Z, Wabitsch M, Bienertova-Vasku J: Endocrine disruption of adipose physiology: Screening in SGBS cells. J Appl Toxicol 2024. IF: 3,446

23. Kostrzeba E, Bik-Multanowski M, Brandt S, Małecka-Tendera E, Mazur A, Ranke MB, Wabitsch M, Wójcik M, Zachurzok A, Przestalska-Sowa A et al: Factors beyond Body Mass Index Associated with Cardiometabolic Risk among Children with Severe Obesity. J Clin Med 2024, 13(19). IF: 3,4

24. Klingelhuber F, Frendo-Cumbo S, Omar-Hmeadi M, Massier L, Kakimoto P, Taylor AJ, Couchet M, Ribicic S, Wabitsch M, Messias AC et al: A spatiotemporal proteomic map of human adipogenesis. Nat Metab 2024. IF: 21,2

25. Goerdeler C, Engelmann B, Aldehoff AS, Schaffert A, Blüher M, Heiker JT, Wabitsch M, Schubert K, Rolle-Kampczyk U, von Bergen M: Metabolomics in human SGBS cells as new approach method for studying adipogenic effects: Analysis of the effects of DINCH and MINCH on central carbon metabolism. Environ Res 2024, 252(Pt 2):118847. IF: 7,7

26. Giannopoulou E, Brandt-Heunemann S, Zorn S, Denzer C, von Schnurbein J, Fukami M, Kaiser A, Schmidt M, Wabitsch M: Long-term effects of aromatase inhibitor treatment in patients with aromatase excess syndrome. Front Endocrinol 2024, 148:1487884. IF: 3,9

27. Cetiner M, ..., Richter-Unruh A, von Schnurbein J, Wabitsch M, Weihrauch-Blüher S, Pape L: [Improved Care and Treatment Options for Patients with Hyperphagia-Associated Obesity in Bardet-Biedl Syndrome]. Klin Padiatr 2024. IF: 1,0

28. Cayir A, Turkyilmaz A, Rabenstein H, Guven F, Karagoz Y, Vuralli D, Wabitsch M, Demirbilek H: Severe Early-Onset Obesity and Diabetic Ketoacidosis due to a Novel Homozygous c.169C>Tp.Arg57*Variant in CEP19 Gene. Mol Syndromol 2024, 15(2):104-113. IF: 0,9

29. 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 2024, 17(1):59-71. IF: 3,9

30. Bauer A, Wabitsch M, Döhnert U, Hiort O: Mehr Sicherheit im Umgang mit Varianten der Geschlechtsentwicklung - Online-Kurs gibt Orientierung für Diagnostik und Betreuung. Pädiatrie 2024, 36(4):52-53. IF: 4,406

31. Bai X, Zhu Q, Combs M, Wabitsch M, Mack CP, Taylor JM: GRAF1 deficiency leads to defective brown adipose tissue differentiation and thermogenic response. Sci Rep 2024, 14(1):28692. IF:3,8

32. Argente J, Farooqi I, Chowen J, Kühnen P, Lopez M, Morselli E, Gan H, Spoudeas H, Wabitsch M, Tena-Sempere M: Hypothalamic obesity: from basic mechanisms to clinical perspectives. Lancet Diabetes Endocrinol 2024. IF: 44,0

33. Aldehoff A, I K, Goerdeler C, Krieg L, Schor J, Engelmann B, Wabitsch M, Landgraf K, Hackermüller J, Körner A et al: Unveiling the Dynamics of Acetylation and Phosphorylation in SGBS and 3T3-L1 Adipogenesis. iScience 2024. IF: 4,6

34. Akinci G, ..., Topaloglu H, Simha V, Wabitsch M, Tuysuz B, Oral EA, Akinci B, Garg A: Metabolic and other morbid complications in congenital generalized lipodystrophy type 4. Am J Med Genet A 2024. IF: 1,7

35. Akinci B, von Schnurbein J, Araujo-Vilar D, Wabitsch M, Oral EA: Lipodystrophy Prevalence, "Lipodystrophy-Like Phenotypes," and Diagnostic Challenges. Diabetes 2024, 73(7):1039-1042. IF: 7,72

ZSNE/ZSNME

1. Albrecht F, Mueller K, Ballarini T, Fassbender K, Wiltfang J; FTLD-Consortium; Otto M, Jech R, Schroeter ML.: Structural parameters are superior to eigenvector centrality in detecting progressive supranuclear palsy with machine learning & multimodal MRI.
Heliyon. 2024;10(15):e34910 doi: 10.1016/j.heliyon.2024.e34910; IF: 4.0

2. Antonucci S, Caron G, Dikwella N, Krishnamurty SS, Harster A, Zarrin H, Tahanis A, Heuvel FO, Danner SM, Ludolph A, Grycz K, Baczyk M, Zytnicki D, Roselli F.: Non-canonical adrenergic neuromodulation of motoneuron intrinsic excitability through β-receptors in wild-type and ALS mice.
bioRxiv [Preprint]. 2024 Apr 11:2024.03.25.586570; doi: 10.1101/2024.03.25.586570; IF: kein

3. Barba L, Bellomo G, Oeckl P, Chiasserini D, Gaetani L, Torrigiani EG, Paoletti FP, Steinacker P, Abu-Rumeileh S, Parnetti L, Otto M.: CSF neurosecretory proteins VGF and neuroserpin in patients with Alzheimer's and Lewy body diseases.
J Neurol Sci. 2024;462:123059; doi: 10.1016/j.jns.2024.123059 ; IF 3.6

4. Barć K, Finsel J, Helczyk O, Baader S, Aho-Özhan H, Ludolph AC, Lulé D, Kuźma-Kozakiewicz M.: One third of physicians discuss exit strategies with patients with amyotrophic lateral sclerosis: Results from nationwide surveys among German and Polish neurologists.
Brain Behav. 2024;14(2):e3243; doi: 10.1002/brb3.3243; Online ahead of print.; IF: 2.6

5. Benatar M, Hansen T, Rom D, Geist MA, Blaettler T, Camu W, Kuzma-Kozakiewicz M, van den Berg LH, Morales RJ, Chio A, Andersen PM, Pradat PF, Lange D, Van Damme P, Mora G, Grudniak M, Elliott M, Petri S, Olney N, Ladha S, Goyal NA, Meyer T, Hanna MG, Quinn C, Genge A, Zinman L, Jabari D, Shoesmith C, Ludolph AC, Neuwirth C, Nations S, Shefner JM, Turner MR, Wuu J, Bennett R, Dang H, Sundgreen C; ORARIALS-01 trial team.: Safety and efficacy of arimoclomol in patients with early amyotrophic lateral sclerosis (ORARIALS-01): a randomised, double-blind, placebo-controlled, multicentre, phase 3 trial. Lancet Neurol.
2024;23(7):687-699; doi: 10.1016/S1474-4422(24)00134-0; IF: 46.5

6. Benussi A, Premi E, Grassi M, Alberici A, Cantoni V, Gazzina S, Archetti S, Gasparotti R, Fumagalli GG, Bouzigues A, Russell LL, Samra K, Cash DM, Bocchetta M, Todd EG, Convery RS, Swift I, Sogorb-Esteve A, Heller C, van Swieten JC, Jiskoot LC, Seelaar H, Sanchez-Valle R, Moreno F, Laforce RJ, Graff C, Synofzik M, Galimberti D, Rowe JB, Masellis M, Tartaglia MC, Finger E, Vandenberghe R, Mendonça A, Tiraboschi P, Butler CR, Santana I, Gerhard A, Le Ber I, Pasquier F, Ducharme S, Levin J, Sorbi S, Otto M, Padovani A, Rohrer JD, Borroni B; Genetic Frontotemporal dementia Initiative (GENFI).: Diagnostic accuracy of research criteria for prodromal frontotemporal dementia.
Alzheimers Res Ther. 2024;16(1):10; doi: 10.1186/s13195-024-01383-1; IF: 9.0

7. Borroni B, Tarantino B, Graff C, Krüger J, Ludolph AC, Moreno F, Otto M, Rowe JB, Seelaar H, Solje E, Stefanova E, Traykov LD, Jelic V, Anderl-Straub S, Portaankorva AM, Barandiaran M, Gabilondo A, Murley AG, Rittman T, Van Der Ende E, Van Swieten JC, Hartikainen P, Stojmenović GM, Mehrabian S, Ghidoni R, Alberici AC, Dell'Abate MT, Zecca C, Grassi M, Logroscino G; for FRONTIERS.: Predictors of Care Home Admission and Survival Rate in Patients With Syndromes Associated With

Frontotemporal Lobar Degeneration in Europe.
Neurology. 2024;103(7):e209793; doi: 10.1212/WNL.0000000000209793; IF: 7.7

8. Brenner D, Sieverding K, Srinidhi J, Zellner S, Secker C, Yilmaz R, Dyckow J, Amr S, Ponomarenko A, Tunaboylu E, Douahem Y, Schlag JS, Rodríguez Martínez L, Kislinger G, Niemann C, Nalbach K, Ruf WP, Uhl J, Hollenbeck J, Schirmer L, Catanese A, Lobsiger CS, Danzer KM, Yilmazer-Hanke D, Münch C, Koch P, Freischmidt A, Fetting M, Behrends C, Parlato R, Weishaupt JH.: A TBK1 variant causes autophagolysosomal and motoneuron pathology without neuroinflammation in mice. J Exp Med. 2024;221(5):e20221190; doi: 10.1084/jem.20221190; IF 12.6

9. Dash BP, Freischmidt A, Weishaupt JH, Hermann A.: An integrative miRNA-mRNA expression analysis identifies miRNA signatures associated with SOD1 and TARDBP patient-derived motor neurons. Hum Mol Genet. 2024;33(15):1300-1314; doi: 10.1093/hmg/ddae072; IF 3.1

10. Dash BP, Freischmidt A, Helferich AM, Ludolph AC, Andersen PM, Weishaupt JH, Hermann A.: Upregulated miR-10b-5p as a potential miRNA signature in amyotrophic lateral sclerosis patients. Front Cell Neurosci. 2024; 18:1457704; doi: 10.3389/fncel.2024.1457704; IF: 4.2

11. 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; Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS).: Time to Disability Milestones and Annualized Relapse Rates in NMOSD and MOGAD. Ann Neurol. 2024;95(4):720-732; doi: 10.1002/ana.26858; IF: 6.35

12. Eisenhut K, Faber J, Engels D, Gerhards R, Lewerenz J, Doppler K, Sommer C, Markewitz R, Falk KK, Rössling R, Pruess H, Finke C, Wickel J, Geis C, Ratuszny D, Pfeffer LK, Bittner S, Piepgras J, Kraft A, Klausewitz J, Nuscher B, Kümpfel T, Thaler FS; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis (GENERATE).: Early Neuroaxonal Damage in Neurologic Disorders Associated With GAD65 Antibodies. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm 2024;11:e200176; doi:10.1212/NXI.0000000000200176; IF: 7.8

13. Fazeli B, Gómez de San José N, Jesse S, Senel M, Oeckl P, Erhart DK, Ludolph AC, Otto M, Halbgebauer S, Tumani H.: Quantification of blood glial fibrillary acidic protein using a second-generation microfluidic assay. Validation and comparative analysis with two established assays. Clin Chem Lab Med. 2024;62(8):1591-1601; doi: 10.1515/cclm-2023-1256; IF: 3.8

14. Fenoglio C, Serpente M, Arcaro M, Carandini T, Sacchi L, Pintus M, Rotondo E, Borracci V, Ghezzi L, Bouzigues A, Russell LL, Foster PH, Ferry-Bolder E, van Swieten JC, Jiskoot LC, Seelaar H, Sánchez Valle R, Laforce R, Graff C, Vandenberghe R, de Mendonça A, Tiraboschi P, Santana I, Gerhard A, Levin J, Sorbi S, Otto M, Pasquier F, Ducharme S, Butler CR, Ber IL, Finger E, Carmela Tartaglia M, Masellis M, Rowe JB, Synofzik M, Moreno F, Borroni B, Rohrer JD, Arighi A, Galimberti D; Genetic FTD Initiative GENFI.: Inflammatory plasma profile in genetic symptomatic and presymptomatic

Frontotemporal Dementia - A GENFI study.;
Brain Behav Immun. 2024 ;122:231-240; doi: 10.1016/j.bbi.2024.08.030; IF: 8,8

15. Finsel J, Rosenbohm A, Peter RS, Bäzner H, Börtlein A, Dempewolf S, Schabet M, Hecht M, Kohler A, Opherk C, Nägele A, Sommer N, Lindner A, Rothenbacher D, Ludolph AC, Nagel G, Lulé DE.: Coping as a resource to allow for psychosocial adjustment in fatal disease: results from patients with amyotrophic lateral sclerosis. Front Psychol. 2024;15:1361767; doi: 10.3389/fpsyg.2024.1361767; IF: 2.6

16. Gawor K, Tomé SO, Vandenberghe R, Van Damme P, Vandenbulcke M, Otto M, von Arnim CAF, Ghebremedhin E, Ronisz A, Ospitalieri S, Blaschko M, Thal DR.: Amygdala-predominant α-synuclein pathology is associated with exacerbated hippocampal neuron loss in Alzheimer's disease. Brain Commun. 2024;6(6):fcae442; doi: 10.1093/braincomms/fcae442; IF: 4.1

17. Gelpi E, Reinecke R, Gaig C, Iranzo A, Sabater L, Molina-Porcel L, Aldecoa I, Endmayr V, Högl B, Schmutzhard E, Poewe W, Pfausler B, Popovic M, Pretnar-Oblak J, Leypoldt F, Matschke J, Glatzel M, Erro EM, Jerico I, Caballero MC, Zelaya MV, Mariotto S, Heidbreder A, Kalev O, Weis S, Macher S, Berger-Sieczkowski E, Ferrari J, Reisinger C, Klupp N, Tienari P, Rautila O, Niemelä M, Yilmazer-Hanke D, Guasp M, Bloem B, Van Gaalen J, Kusters B, Titulaer M, Fransen NL, Santamaria J, Dawson T, Holton JL, Ling H, Revesz T, Myllykangas L, Budka H, Kovacs GG, Lewerenz J, Dalmau J, Graus F, Koneczny I, Höftberger R.: Neuropathological spectrum of anti-IgLON5 disease and stages of brainstem tau pathology: updated neuropathological research criteria of the disease-related tauopathy. Acta Neuropathol. 2024;148(1):53; doi: 10.1007/s00401-024-02805-y; IF: 9.3

18. Greguletz P, Plötz M, Baade-Büttner C, Bien CG, Eisenhut K, Geis C, Handreka R, Klausewitz J, Körtvelyessy P, Kovac S, Kraft A, Lewerenz J, Malter M, Nagel M, von Podewils F, Prüß H, Rada A, Rau J, Rauer S, Rößling R, Seifert-Held T, Siebenbrodt K, Sühs KW, Tauber SC, Thaler F, Wagner J, Wickel J, Leypoldt F, Rittner HL, Sommer C, Villmann C, Doppler K; GENERATE study group.: Different pain phenotypes are associated with anti-Caspr2 autoantibodies.
J Neurol. 2024;271(5):2736-2744; doi: 10.1007/s00415-024-12224-4; IF: 4.8

19. Greten S, Wegner F, Jensen I, Krey L, Rogozinski S, Fehring M, Heine J, Doll-Lee J, Pötter-Nerger M, Zeitzschel M, Hagena K, Pedrosa DJ, Eggers C, Bürk K, Trenkwalder C, Claus I, Warnecke T, Süß P, Winkler J, Gruber D, Gandor F, Berg D, Paschen S, Classen J, Pinkhardt EH, Kassubek J, Jost WH, Tönges L, Kühn AA, Schwarz J, Peters O, Dashti E, Priller J, Spruth EJ, Krause P, Spottke A, Schneider A, Beyle A, Kimmich O, Donix M, Haussmann R, Brandt M, Dinter E, Wiltfang J, Schott BH, Zerr I, Bähr M, Buerger K, Janowitz D, Perneczky R, Rauchmann BS, Weidinger E, Levin J, Katzdobler S, Düzel E, Glanz W, Teipel S, Kilimann I, Prudlo J, Gasser T, Brockmann K, Hoffmann DC, Klockgether T, Krause O, Heck J, Höglinger GU, Klietz M.: The comorbidity and co-medication profile of patients with progressive supranuclear palsy.
J Neurol 2024;271(2):782-793; doi: 10.1007/s00415-023-12006-4; IF: 4.8

20. Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S, Uzelac Z, Hiebeler M, Thiele S, Walter MC, Weiler M, Kessler T, Freigang M, Lapp HS, Cordts I, Lingor P, Deschauer M, Hahn A, Martakis K, Steinbach R, Ilse B, Rödiger A, Bellut J, Nentwich J, Zeller D, Muhandes MT, Baum T, Christoph Koch J, Schrank B, Fischer S, Hermann A, Kamm C, Naegel S, Mensch A, Weber M, Neuwirth C, Lehmann HC, Wunderlich G, Stadler C, Tomforde M, George A, Groß M, Pechmann A,

Kirschner J, Türk M, Schimmel M, Bernert G, Martin P, Rauscher C, Meyer Zu Hörste G, Baum P, Löscher W, Flotats-Bastardas M, Köhler C, Probst-Schendzielorz K, Goldbach S, Schara-Schmidt U, Müller-Felber W, Lochmüller H, von Velsen O; SMArtCARE Study Group; Kleinschnitz C, Ludolph AC, Hagenacker T.: Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. Lancet Reg Health Eur. 2024;39:100862; doi: 10.1016; IF:20.9

21. Häußler V, Trebst C, Engels D, Pellkofer H, Havla J, Duchow A, Schindler P, Schwake C, Pakeerathan T, Fischer K, Ringelstein M, Lindenblatt G, Hümmert MW, Tkachenko D, Bütow F, Giglhuber K, Flaskamp M, Schiffmann I, Korporal-Kuhnke M, Jarius S, Dawin E, Revie L, Senel M, Herfurth M, Walter A, Pompsch M, Kleiter I, Angstwurm K, Kaste M, Grothe M, Wickel J, Rommer PS, Sieb JP, Krämer M, Then Bergh F, Tumani H, Klotz L, Wildemann B, Aktas O, Ayzenberg I, Bellmann-Strobl J, Paul F, Kümpfel T, Friede T, Berthele A, Stellmann JP; Neuromyelitis optica study group (NEMOS).: Real-world multicentre cohort study on choices and effectiveness of immunotherapies in NMOSD and MOGAD. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2024 Dec 27:jnnp-2024-334764.; doi: 10.1136/jnnp-2024-334764; Online ahead of print.; IF: 5.98

22. Hahn L, Eickhoff SB, Mueller K, Schilbach L, Barthel H, Fassbender K, Fliessbach K, Kornhuber J, Prudlo J, Synofzik M, Wiltfang J, Diehl-Schmid J; FTLD Consortium; Otto M, Dukart J, Schroeter ML.: Resting-state alterations in behavioral variant frontotemporal dementia are related to the distribution of monoamine and GABA neurotransmitter systems.
Elife. 2024;13:e86085; doi: 10.7554/eLife.86085; IF: 6.4

23. Hamdi N, Mueller K, Hamza A, Soliman R, Onbool E, Omran K, Ocab O, Freischmidt A, Siebert R, Ludolph A, Fahmy N.: First insights into genotype and phenotype of familial amyotrophic lateral sclerosis in Egypt: early onset and high consanguinity.
Front Med. 2024 Oct 12; doi: 10.1007/s11684-024-1100-8; Online ahead of print.; IF: 3.18

24. Hamdi N, Ocab O, Soliman R, Ludolph A, Anwar W, Logroscino G, Fahmy N.: Motor Neuron Disease Population-Based Registry in Egypt: Where Do We Stand?
Neuroepidemiology. 2024 Jun 13:1-13; doi: 10.1159/000539468; Online ahead of print.; IF: 3.2

25. Hoschek F, Natan J, Wagner M, Sathasivam K, Abdelmoez A, von Einem B, Bates GP, Landwehrmeyer GB, Neueder A.: Huntingtin HTT1a is generated in a CAG repeat-length-dependent manner in human tissues. Mol Med. 2024;30(1):36; doi: 10.1186/s10020-024-00801-2; IF: 6.0

26. Hüper L, Steinacker P, Polyakova M, Mueller K, Godulla J, Herzig S, Danek A, Engel A, Diehl-Schmid J, Classen J, Fassbender K, Fliessbach K, Jahn H, Kassubek J, Kornhuber J, Landwehrmeyer B, Lauer M, Obrig H, Oeckl P, Prudlo J, Saur D, Anderl-Straub S, Synofzik M, Wagner M, Wiltfang J, Winkelmann J, Volk AE; FTLD Consortium Germany; Huppertz HJ, Otto M, Schroeter ML.: Neurofilaments and progranulin are related to atrophy in frontotemporal lobar degeneration - A transdiagnostic study cross-validating atrophy and fluid biomarkers.
Alzheimers Dement. 2024;20(7):4461-4475; doi: 10.1002/alz.13863; IF: 13.0

27. Huth A, Ayoub I, Barateau L, Gerdes LA, Severac D, Krebs S, Blum H, Tumani H, Haas J, Wildemann B, Kümpfel T, Beltrán E, Liblau RS, Dauvilliers Y, Dornmair K.: Single cell transcriptomics of

cerebrospinal fluid cells from patients with recent-onset narcolepsy.
J Autoimmun. 2024;146:103234; doi: 10.1016/j.jaut.2024.103234; IF: 7.9

28. Jennings A, Kühn T, Bondonno NP, Waniek S, Bang C, Franke A, Kassubek J, Müller HP, Both M, Weber KS, Lieb W, Cassidy A.: The gut microbiome modulates associations between adherence to a Mediterranean-style diet, abdominal adiposity, and C-reactive protein in population-level analysis.
Am J Clin Nutr 2024;119(1):136-144; doi: 10.1016/j.ajcnut.2023.11.001; IF: 6.5

29. Jensen I, Stiel S, Bebermeier S, Schrag A, Greten S, Doll-Lee J, Wegner F, Ye L, Heine J, Krey L, Höllerhage M, Süß P, Winkler J, Berg D, Paschen S, Tönges L, Gruber D, Gandor F, Jost WH, Kühn AA, Claus I, Warnecke T, Pedrosa DJ, Eggers C, Trenkwalder C, Classen J, Schwarz J, Pötter-Nerger M, Kassubek J, Schnitzler A, Höglinger GU, Klietz M.: A Short Progressive Supranuclear Palsy Quality of Life Scale. Mov Disord. 2024;39(9):1602-1609; doi: 10.1002/mds.29936; IF: keiner

30. Jesse S, Riemann M, Schneider H, Ringelstein M, Melzer N, Vogel N, Pfeffer LK, Friese MA, Sühs KW, Hudasch D, Schwenkenbecher P, Günther A, Geis C, Wickel J, Lesser M, Kather A, Leypoldt F, Dargvainiene J, Markewitz R, Wandinger KP, Thaler FS, Kuchling J, Wurdack K, Sabater L, Finke C, Lewerenz J.: Frequency, characteristics, and immunological accompaniments of ataxia in anti-NMDAR antibody-associated encephalitis.
Front Immunol. 2024;15:1500904; doi: 10.3389/fimmu.2024.1500904; IF: 5.7

31. Khalil M, Teunissen CE, Lehmann S, Otto M, Piehl F, Ziemssen T, Bittner S, Sormani MP, Gattringer T, Abu-Rumeileh S, Thebault S, Abdelhak A, Green A, Benkert P, Kappos L, Comabella M, Tumani H, Freedman MS, Petzold A, Blennow K, Zetterberg H, Leppert D, Kuhle J.: Neurofilaments as biomarkers in neurological disorders - towards clinical application.
Nat Rev Neurol. 2024;20(5):269-287; doi: 10.1038/s41582-024-00955-x; IF: 28.2

32. Klose V, Jesse S, Lewerenz J, Kassubek J, Dorst J, Rosenbohm A, Nagel G, Wernecke D, Roselli F, Tumani H, Ludolph AC.: Blood-CSF barrier integrity in amyotrophic lateral sclerosis.
Brain. 2024; 147 (12): 4254-4264; doi: 10.1093/brain/awae144; IF: 10.6

33. Koch JC, Leha A, Bidner H, Cordts I, Dorst J, Günther R, Zeller D, Braun N, Metelmann M, Corcia P, De La Cruz E, Weydt P, Meyer T, Großkreutz J, Soriani MH, Attarian S, Weishaupt JH, Weyen U, Kuttler J, Zurek G, Rogers ML, Feneberg E, Deschauer M, Neuwirth C, Wuu J, Ludolph AC, Schmidt J, Remane Y, Camu W, Friede T, Benatar M, Weber M, Lingor P; ROCK-ALS Study group.: Safety, tolerability, and efficacy of fasudil in amyotrophic lateral sclerosis (ROCK-ALS): a phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled trial.
Lancet Neurol. 2024;23(11):1133-11; doi: 10.1016/S1474-4422(24)00373-9; IF: 46.5

34. Koneczny I, Macher S, Hutterer M, Seifert-Held T, Berger-Sieczkowski E, Blaabjerg M, Breu M, Dreyhaupt J, Dutra LA, Erdler M, Fae I, Fischer G, Frommlet F, Heidbreder A, Högl B, Klose V, Klotz S, Liendl H, Nissen MS, Rahimi J, Reinecke R, Ricken G, Stefani A, Süße M, Teive HAG, Weis S, Berger T, Sabater L, Gaig C, Lewerenz J, Höftberger R.: HLA dependency and possible clinical relevance of intrathecally synthesized anti-IgLON5 IgG4 in anti-IgLON5 disease.
Front Immunol. 2024;15:1376456; doi: 10.3389/fimmu.2024.1376456; IF: 5.7

35. Kümpfel T, Giglhuber K, Aktas O, Ayzenberg I, Bellmann-Strobl J, Häußler V, Havla J, Hellwig K, Hümmert MW, Jarius S, Kleiter I, Klotz L, Krumbholz M, Paul F, Ringelstein M, Ruprecht K, Senel M, Stellmann JP, Bergh FT, Trebst C, Tumani H, Warnke C, Wildemann B, Berthele A; 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 II: Attack therapy and long-term management. J Neurol. 2024;271(1):141-176; doi: 10.1007/s00415-023-11910-z; IF: 4.8

36. Linnemann C, Wilke C, Mengel D, Zetterberg H, Heller C, Kuhle J, Bouzigues A, Russell LL, Foster PH, Ferry-Bolder E, Van Swieten JC, Jiskoot LC, Seelaar H, Moreno F, Borroni B, Sánchez-Valle R, Galimberti D, Laforce R Jr, Graff C, Masellis M, Tartaglia MC, Rowe JB, Finger E, Vandenberghe R, de Mendonca A, Butler CR, Gerhard A, Ducharme S, Ber ILE, Tiraboschi P, Santana I, Pasquier F, Levin J, Otto M, Sorbi S, Rohrer JD, Synofzik M; GENFI.: NfL reliability across laboratories, stage-dependent diagnostic performance and matrix comparability in genetic FTD: a large GENFI study. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2024;95(9):822-828; doi: 10.1136/jnnp-2023-332464; IF: 5.98

37. Linse K, Weber C, Reilich P, Schöberl F, Boentert M, Petri S, Rödiger A, Posa A, Otto M, Wolf J, Zeller D, Brunkhorst R, Koch J, Hermann A, Großkreutz J, Schröter C, Groß M, Lingor P, Machetanz G, Semmler L, Dorst J, Lulé D, Ludolph A, Meyer T, Maier A, Metelmann M, Regensburger M, Winkler J, Schrank B, Kohl Z, Hagenacker T, Brakemeier S, Weyen U, Weiler M, Lorenzl S, Bublitz S, Weydt P, Grehl T, Kotterba S, Lapp HS, Freigang M, Vidovic M, Aust E, Günther R.: Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study.
Neurol Res Pract. 2024;6(1):34; doi: 10.1186/s42466-024-00328-1; IF: keiner

38. Liu X, Jones PS, Pasternak M, Masellis M, Bouzigues A, Russell LL, Foster PH, Ferry-Bolder E, van Swieten J, Jiskoot L, Seelaar H, Sanchez-Valle R, Laforce R, Graff C, Galimberti D, Vandenberghe R, de Mendonça A, Tiraboschi P, Santana I, Gerhard A, Levin J, Sorbi S, Otto M, Pasquier F, Ducharme S, Butler C, Le Ber I, Finger E, Tartaglia MC, Synofzik M, Moreno F, Borroni B, Rohrer JD, Tsvetanov KA, Rowe JB; GENFI consortium.: Frontoparietal network integrity supports cognitive function in pre-symptomatic frontotemporal dementia: Multimodal analysis of brain function, structure, and perfusion. Alzheimers Dement. 2024 Oct 17.; doi: 10.1002/alz.14299; Online ahead of print; IF: 13.0

39. Ludolph AC, Corcia P, Desnuelle C, Heiman-Patterson T, Mora JS, Mansfield CD, Couratier P.: Categorization of the amyotrophic lateral sclerosis population via the clinical determinant of post-onset ΔFS for study design and medical practice. Muscle Nerve. 2024;70(1):36-41; doi:0.1002/mus.28101; IF: 2.8

40. Ludolph AC, Dietrich J, Dreyhaupt J, Kassubek J, Del Tredici K, Rosenbohm A.: Clinical spreading of muscle weakness in amyotrophic lateral sclerosis (ALS): a study in 910 patients.
J Neurol. 2024;271(8):5357-5367; doi: 10.1007/s00415-024-12408-y; IF: 4.8

41. Meyer T, Dreger M, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Weydt P, Günther R, Lingor P, Petri S, Koch JC, Großkreutz J, Rödiger A, Baum P, Hermann A, Prudlo J, Boentert M, Weishaupt JH, Löscher WN, Dorst J, Koc Y, Bernsen S, Cordts I, Vidovic M, Steinbach R, Metelmann M, Kleinveld VE, Norden J, Ludolph A, Walter B, Schumann P, Münch C, Körtvélyessy P, Maier A.: Serum neurofilament light

chain in distinct phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis: A longitudinal, multicenter study. Eur J Neurol. 2024;31(9):e16379; doi: 10.1111/ene.16379.; IF: 4.5

42. Meyer T, Schumann P, Weydt P, Petri S, Weishaupt JH, Weyen U, Koch JC, Günther R, Regensburger M, Boentert M, Wiesenfarth M, Koc Y, Kolzarek F, Kettemann D, Norden J, Bernsen S, Elmas Z, Conrad J, Valkadinov I, Vidovic M, Dorst J, Ludolph AC, Hesebeck-Brinckmann J, Spittel S, Münch C, Maier A, Körtvélyessy P.: Clinical and patient-reported outcomes and neurofilament response during tofersen treatment in SOD1-related ALS-A multicenter observational study over 18 months. Muscle Nerve. 2024;70(3):333-345; doi: 10.1002/mus.28182.; IF: 2.8

43. Mohaupt P, Kindermans J, Vialaret J, Anderl-Straub S, Werner L, Lehmann S, Hirtz C, Otto M, Oeckl P.: Blood-based biomarkers and plasma Aβ assays in the differential diagnosis of Alzheimer's disease and behavioral-variant frontotemporal dementia.
Alzheimers Res Ther. 2024;16(1):279; doi: 10.1186/s13195-024-01647-w; IF: 9.0

44. Müller S, Kassubek J, Hold ST, Kasper DC, Mayer B, Müller K, Freischmidt A, Siebert R, Braak H, Ludolph AC, Del Tredici K.: Morbus Fabry and Parkinson's Disease-More Evidence for a Possible Genetic Link. Mov Disord. 2024;39(2):449-451; doi: 10.1002/mds.29686; IF: 4.94

45. Müller HP, Kassubek J.: Toward diffusion tensor imaging as a biomarker in neurodegenerative diseases: technical considerations to optimize recordings and data processing.
Front Hum Neurosci .2024;18:1378896; doi: 10.3389/fnhum.2024.1378896; IF: 2.4

46. Müller HP, Abrahao A, Beaulieu C, Benatar M, Dionne A, Genge A, Frayne R, Graham SJ, Gibson S, Korngut L, Luk C, Welsh RC, Zinman L, Kassubek J, Kalra S.: Temporal and spatial progression of microstructural cerebral degeneration in ALS: A multicentre longitudinal diffusion tensor imaging study. Neuroimage Clin. 2024;43:103633; doi: 10.1016/j.nicl.2024.103633; IF: 3.7

47. Muqaku B, Anderl-Straub S, Werner L, Nagl M, Otto M, Teunissen CE, Oeckl P.: Contactin proteins in cerebrospinal fluid show different alterations in dementias.
J Neurol. 2024 Sep 25; doi: 10.1007/s00415-024-12694-6, Online ahead of print; IF: 4.8

48. Nespoli E, Hakani M, Hein TM, May SN, Danzer K, Wirth T, Baumann B, Dimou L.: Glial cells react to closed head injury in a distinct and spatiotemporally orchestrated manner.
Sci Rep. 2024;14(1):2441; doi: 10.1038/s41598-024-52337-4; IF: 3.8

49. Neueder A, Nitzschner P, Wagner R, Hummel J, Hoschek F, Wagner M, Abdelmoez A, von Einem B, Landwehrmeyer GB, Tabrizi SJ, Orth M.: Huntington disease alters the actionable information in plasma extracellular vesicles. Clin Transl Med. 2024;14(1):e1525; doi: 10.1002/ctm2.1525; IF: 7.9

50. Neueder A, Kojer K, Gu Z, Wang Y, Hering T, Tabrizi S, Taanman JW, Orth M.: Huntington's disease affects mitochondrial network dynamics predisposing to pathogenic mitochondrial DNA mutations. Brain. 2024;147(6):2009-2022; doi: 10.1093/brain/awae007; IF: 10.6

51. Olde Heuvel F, Li Z, Riedel D, Halbgebauer S, Oeckl P, Mayer B, Gotzman N, Shultz S, Semple B, Tumani H, Ludolph AC, Boeckers TM, Morganti-Kossmann C, Otto M, Roselli F.: Dynamics of synaptic damage in severe traumatic brain injury revealed by cerebrospinal fluid SNAP-25 and VILIP-1. J Neurol

Neurosurg Psychiatry. 2024:jnnp-2024-333413; doi: 10.1136/jnnp-2024-333413; Online ahead of print. ; IF: 5.98

52. Passoke S, Stern C, Häußler V, Kümpfel T, Havla J, Engels D, Jarius S, Wildemann B, Korporal-Kuhnke M, Senel M, Stellmann JP, Warnke C, Grothe M, Schülke R, Gingele S, Kretschmer JR, Klotz L, Walter A, Then Bergh F, Aktas O, Ringelstein M, Ayzenberg I, Schwake C, Kleiter I, Sperber PS, Rust R, Schindler P, Bellmann-Strobl J, Paul F, Kopp B, Trebst C, Hümmert MW; Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS).: Cognition in patients with myelin oligodendrocyte glycoprotein antibody-associated disease: a prospective, longitudinal, multicentre study of 113 patients (CogniMOG-Study). J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2024:jnnp-2024-333994; doi: 10.1136/jnnp-2024-333994; Online ahead of print; IF: 5.98

53. Pasternak M, Mirza SS, Luciw N, Mutsaerts HJMM, Petr J, Thomas D, Cash D, Bocchetta M, Tartaglia MC, Mitchell SB, Black SE, Freedman M, Tang-Wai D, Rogaeva E, Russell LL, Bouzigues A, van Swieten JC, Jiskoot LC, Seelaar H, Laforce R Jr, Tiraboschi P, Borroni B, Galimberti D, Rowe JB, Graff C, Finger E, Sorbi S, de Mendonça A, Butler C, Gerhard A, Sanchez-Valle R, Moreno F, Synofzik M, Vandenberghe R, Ducharme S, Levin J, Otto M, Santana I, Strafella AP, MacIntosh BJ, Rohrer JD, Masellis M; GENetic Frontotemporal dementia Initiative (GENFI).: Longitudinal cerebral perfusion in presymptomatic genetic frontotemporal dementia: GENFI results. Alzheimers Dement. 2024;20(5):3525-3542; doi: 10.1002/alz.13750; IF: 13.0

54. Premi E, Diano M, Mattioli I, Altomare D, Cantoni V, Bocchetta M, Gasparotti R, Buratti E, Pengo M, Bouzigues A, Russell LL, Foster PH, Ferry-Bolder E, Heller C, van Swieten JC, Jiskoot LC, Seelaar H, Moreno F, Sanchez-Valle R, Galimberti D, Laforce R, Graff C, Masellis M, Tartaglia MC, Rowe JB, Finger E, Vandenberghe R, de Mendonça A, Butler CR, Gerhard A, Ducharme S, Le Ber I, Tiraboschi P, Santana I, Pasquier F, Synofzik M, Levin J, Otto M, Sorbi S, Rohrer JD, Borroni B; Coinvestigators GENFI Consortium.: Impaired glymphatic system in genetic frontotemporal dementia: a GENFI study. Brain Commun. 2024;6(4):fcae185; doi: 10.1093/braincomms/fcae185; IF: 4.1

55. Rehman R, Froehlich A, Olde Heuvel F, Elsayed L, Boeckers T, Huber-Lang M, Morganti-Kossmann C, Roselli F.: The FGFR inhibitor Rogaratinib reduces microglia reactivity and synaptic loss in TBI. Front Immunol. 2024;15:1443940; doi: 10.3389/fimmu.2024.1443940; IF: 5.7

56. 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. 2024;271(4):2114-2118; doi: 10.1007/s00415-023-12130-1; IF: 4.8

57. Rohrbacher S, Seefried S, Hartmannsberger B, Annabelle R, Appeltshauser L, Arlt FA, Brämer D, Dresel C, Dorst J, Elmas Z, Franke C, Geis C, Högen T, Krause S, Marziniak M, Mäurer M, Prüss H, Schoeberl F, Schrank B, Steen C, Teichtinger H, Thieme A, Wessely L, Zernecke A, Sommer C, Doppler K.: Different Patterns of Autoantibody Secretion by Peripheral Blood Mononuclear Cells in Autoimmune Nodopathies. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2024;11(5):e200295; doi: 10.1212/NXI.0000000000200295; IF: 8.3

58. Roll W, Bauer J, Dik A, Mueller C, Backhaus P, Räuber S, Zinnhardt B, Gallus M, Wimberley C, Körtvelyessy P, Schindler P, Stenzel W, Elger CE, Becker A, Lewerenz J, Wiendl H, Meuth SG, Schäfers

M, Melzer N.: [18F]DPA-714-PET-MRI reveals pronounced innate immunity in human anti-LGI1 and anti-CASPR2 limbic encephalitis. J Neurol. 2024;271(6):3653-3659; doi: 10.1007/s00415-024-12302-7; IF: 4.8

59. Rooney JPK, Geoghegan G, O'Reilly F, Heverin M, Bose-O'Reilly S, Casale F, Chio A, Günther K, Schuster J, Klopstock T, Ludolph A, Hardiman O, Rakete S.: Serum heat shock protein concentrations are not associated with amyotrophic lateral sclerosis risk or survival in three European populations. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2024;25(7-8):751-759; doi: 10.1080/21678421.2024.2358805; IF: 2.5

60. Sala E, Neagoie AM, Lewerenz J, Saadati M, Benner A, Gantner A, Wais V, Döhner H, Bunjes D.: Neurologic Complications of the Central Nervous System after Allogeneic Stem Cell Transplantation: The Role of Transplantation-Associated Thrombotic Microangiopathy as a Potential Underreported Cause. Transplant Cell Ther. 2024;30(6):586.e1-586.e11; doi: 10.1016/j.jtct.2024.03.017; IF: 3.39

61. Samra K, Peakman G, MacDougall AM, Bouzigues A, 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, Vandenberghe R, de Mendonça A, Butler CR, Gerhard A, Ducharme S, Ber IL, Tiraboschi P, Santana I, Pasquier F, Levin J, Otto M, Sorbi S, Rohrer JD, Russell LL; Genetic FTD Initiative (GENFI). : Extending the phenotypic spectrum assessed by the CDR plus NACC FTLD in genetic frontotemporal dementia.
Alzheimers Dement (Amst). 2024;16(2):e12571; doi: 10.1002/dad2.12571; IF: 13.0

62. Scheiber C, Klein HC, Schneider JM, Schulz T, Bechter K, Tumani H, Kapapa T, Flinkman D, Coffey E, Ross D, Čistjakovs M, Nora-Krūkle Z, Bortolotti D, Rizzo R, Murovska M, Schneider EM.: HSV-1 and Cellular miRNAs in CSF-Derived Exosomes as Diagnostically Relevant Biomarkers for Neuroinflammation. Cells. 2024;13(14):1208; doi: 10.3390/cells13141208; IF: 5.1

63. Schönecker S, Martinez-Murcia FJ, Denecke J, Franzmeier N, Danek A, Wagemann O, Prix C, Wlasich E, Vöglein J, Loosli SV, Brauer A, Górriz Sáez JM, Bouzigues A, Russell LL, Foster PH, Ferry-Bolder E, van Swieten JC, Jiskoot LC, Seelaar H, Sanchez-Valle R, Laforce R Jr, Graff C, Galimberti D, Vandenberghe R, de Mendonça A, Tiraboschi P, Santana I, Gerhard A, Sorbi S, Otto M, Pasquier F, Ducharme S, Butler C, Le Ber I, Finger E, Tartaglia MC, Masellis M, Rowe JB, Synofzik M, Moreno F, Borroni B, Rohrer JD; Genetic Frontotemporal Dementia Initiative (GENFI); Priller J, Höglinger GU, Levin J.: Frequency and Longitudinal Course of Behavioral and Neuropsychiatric Symptoms in Participants With Genetic Frontotemporal Dementia.
Neurology. 2024;103(8):e209569; doi: 10.1212/WNL.0000000000209569; IF: 8.4

64. Schuster J, Dreyhaupt J, Mönkemöller K, Dupuis L, Dieterlé S, Weishaupt JH, Kassubek J, Petri S, Meyer T, Grosskreutz J, Schrank B, Boentert M, Emmer A, Hermann A, Zeller D, Prudlo J, Winkler AS, Grehl T, Heneka MT, Johannesen S, Göricke B, Witzel S, Dorst J, Ludolph AC; RAS-ALS Study Group.: In-depth analysis of data from the RAS-ALS study reveals new insights in rasagiline treatment for amyotrophic lateral sclerosis. Eur J Neurol. 2024;31(4):e16204; doi: 10.1111/ene.16204;IF: 4.5

65. Schwartz O, Vill K, Pfaffenlehner M, Behrens M, Weiß C, Johannsen J, Friese J, Hahn A, Ziegler A, Illsinger S, Smitka M, von Moers A, Kölbel H, Schreiber G, Kaiser N, Wilichowski E, Flotats-Bastardas

M, Husain RA, Baumann M, Köhler C, Trollmann R, Schwerin-Nagel A, Eisenkölbl A, Schimmel M, Fleger M, Kauffmann B, Wiegand G, Baumgartner M, Rauscher C, Cirak S, Gläser D, Bernert G, Hagenacker T, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Müller-Felber W, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Pechmann A; SMARTCARE study group.: Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. JAMA Pediatr. 2024;178(6):540-547; doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492; IF: 24.7

66. Serpente M, Fenoglio C, Arcaro M, Carandini T, Sacchi L, Pintus M, Rotondo E, Borracci V, Ghezzi L, Bouzigues A, Russell LL, Foster PH, Ferry-Bolder E, van Swieten JC, Jiskoot LC, Seelaar H, Sánchez Valle R, Laforce R, Graff C, Vandenberghe R, de Mendonça A, Tiraboschi P, Santana I, Gerhard A, Levin J, Sorbi S, Otto M, Pasquier F, Ducharme S, Butler CR, Le Ber I, Finger E, Tartaglia MC, Masellis M, Rowe JB, Synofzik M, Moreno F, Borroni B, Rohrer JD, Arighi A, Galimberti D; Genetic FTD Initiative GENFI.: Long Non-Coding RNA Profile in Genetic Symptomatic and Presymptomatic Frontotemporal Dementia: A GENFI Study.
J Alzheimers Dis. 2024;100(s1):S187-S196; doi: 10.3233/JAD-240557; IF: 3.4

67. Serian A, Finsel J, Ludolph AC, Uttner I, Lulé D.: Screening instruments of cognition: The relation of the mini-mental state examination to the Edinburgh cognitive and behavioural ALS screen in amyotrophic lateral sclerosis. PLoS One. 2024;19(6):e0304593; doi: 10.1371/journal.pone.0304593; IF: 3.75

68. Smith R, Hovren H, Bowser R, Bakkar N, Garruto R, Ludolph A, Ravits J, Gaertner L, Murphy D, Lebovitz R.: Misfolded alpha-synuclein in amyotrophic lateral sclerosis: Implications for diagnosis and treatment. Eur J Neurol. 2024;31(4):e16206; doi: 10.1111/ene.16206; IF: 4.5

69. Strobel J, Yousefzadeh-Nowshahr E, Deininger K, Bohn KP, von Arnim CAF, Otto M, Solbach C, Anderl-Straub S, Polivka D, Fissler P, Glatting G, Riepe MW, Higuchi M, Beer AJ, Ludolph A, Winter G.: Exploratory Tau PET/CT with [11C]PBB3 in Patients with Suspected Alzheimer's Disease and Frontotemporal Lobar Degeneration: A Pilot Study on Correlation with PET Imaging and Cerebrospinal Fluid Biomarkers. Biomedicines. 2024;12(7):1460; doi: 10.3390/biomedicines12071460; IF: 4.05

70. Traub J, Otto M, Monoranu CM, Oeckl P, Homola G, Radaković D, Pham M, Störk S, Stoll G, Frey A.: Increasing Phosphorylated Tau Protein Serum Levels in the Course of Chronic Heart Failure. JACC Heart Fail. 2024;12(8):1494-1496; doi: 10.1016/j.jchf.2024.03.016; IF: 10.3

71. Uzelac Z, Schwäble B, Dorst J, Rosenbohm A, Wollinsky K, Wurster CD, Steinbreier JS, Ludolph AC.: Pattern of pareses in 5q-spinal muscular atrophy. Ther Adv Neurol Disord. 2024;17:17562864241263420; doi: 10.1177/17562864241263420; IF: 4.7

72. Van Damme P, Al-Chalabi A, Andersen PM, Chiò A, Couratier P, De Carvalho M, Hardiman O, Kuźma-Kozakiewicz M, Ludolph A, McDermott CJ, Mora JS, Petri S, Probyn K, Reviers E, Salachas F, Silani V, Tysnes OB, van den Berg LH, Villanueva G, Weber M.: European Academy of Neurology (EAN) guideline on the management of amyotrophic lateral sclerosis in collaboration with European Reference Network for Neuromuscular Diseases (ERN EURO-NMD). Eur J Neurol. 2024;31(6):e16264; doi: 10.1111/ene.16264; IF: 4.5

73. van Lonkhuizen PJC, Heemskerk AW, Meijer E, van Duijn E, de Bot ST, Klempir J, Landwehrmeyer GB, Mühlbäck A, Hoblyn J, Squitieri F, Chavannes NH, Vegt NJH; HEALTHE-RND consortium.: Development of the Huntington Support App (HD-eHelp study): a human-centered and co-design approach. Front Neurol. 2024;15:1399126; doi: 10.3389/fneur.2024.1399126; IF: 2.7

74. Van Schoor E, Strubbe D, Braems E, Weishaupt J, Ludolph AC, Van Damme P, Thal DR, Bercier V, Van Den Bosch L.: TUBA4A downregulation as observed in ALS post-mortem motor cortex causes ALS-related abnormalities in zebrafish. Front Cell Neurosci. 2024;18:1340240; doi: 10.3389/fncel.2024.1340240; IF: 4.2

75. Wagner M, Zhu G, Khalid F, Phan T, Maity P, Lupu L, Agyeman-Duah E, Wiese S, Lindenberg KS, Schön M, Landwehrmeyer GB, Penzo M, Kochanek S, Scharffetter-Kochanek K, Mulaw M, Iben S.: General loss of proteostasis links Huntington disease to Cockayne syndrome. Neurobiol Dis. 2024;201:106668; doi: 10.1016/j.nbd.2024.106668; IF: 5.1

76. Vernikouskaya I, Müller HP, Ludolph AC, Kassubek J, Rasche V.: AI-assisted automatic MRI-based tongue volume evaluation in motor neuron disease (MND). Int J Comput Assist Radiol Surg. 2024;19(8):1579-1587; doi: 10.1007/s11548-024-03099-x; IF: 3.1

77. Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Friese J, Goldbach S, Gross M, Günther R, Hahn A, Hagenacker T, Hauser E, Horber V, Illsinger S, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Koelbel H, Koehler C, Kolzter K, Lochmüller H, Ludolph A, Mensch A, Meyer Zu Hoerste G, Mueller M, Mueller-Felber W, Neuwirth C, Petri S, Probst-Schendzielorz K, Pühringer M, Steinbach R, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Schrank B, Schwartz O, Schlachter K, Schwerin-Nagel A, Schreiber G, Smitka M, Topakian R, Trollmann R, Tuerk M, Theophil M, Rauscher C, Vorgerd M, Walter MC, Weiler M, Weiss C, Wilichowski E, Wurster CD, Wunderlich G, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A; SMArtCARE study group.: 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. J Neurol. 2024;271(5):2787-2797; doi: 10.1007/s00415-024-12188-5; IF: 4.8

78. Walkiewicz G, Ronisz A, Ospitalieri S, Tsaka G, Tomé SO, Vandenberghe R, von Arnim CAF, Rousseau F, Schymkowitz J, De Groef L, Thal DR.: pTau pathology in the retina of TAU58 mice: association with ganglion cell degeneration and implications on seeding and propagation of pTau from human brain lysates. Acta Neuropathol Commun. 2024;12(1):194; doi: 10.1186/s40478-024-01907-8.; IF: 6.2

79. Weise CM, Engel A, Polyakova M, Wu Q, Mueller K, Herzig S, Jech R, Diehl-Schmid J, Riedl L, Anderl-Straub S, Kornhuber J, Fassbender K, Wiltfang J, Fliessbach K, Prudlo J, Synofzik M, Danek A, Otto M, Schroeter ML; FTLD Consortium Germany.: Dissecting neural correlates of theory of mind and executive functions in behavioral variant frontotemporal dementia. Alzheimers Res Ther. 2024;16(1):23; doi: 10.1186/s13195-024-01596-4; IF: 9.0

80. 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. 2024;9(1):105-11; doi: 10.1177/23969873231202363; IF: 6.03

81. Wiesenfarth M, Dorst J, Brenner D, Elmas Z, Parlak Ö, Uzelac Z, Kandler K, Mayer K, Weiland U, Herrmann C, Schuster J, Freischmidt A, Müller K, Siebert R, Bachhuber F, Simak T, Günther K, Fröhlich E, Knehr A, Regensburger M, German A, Petri S, Grosskreutz J, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Hagenacker T, Weyen U, Günther R, Vidovic M, Jentsch M, Haarmeier T, Weydt P, Valkadinov I, Hesebeck-Brinckmann J, Conrad J, Weishaupt JH, Schumann P, Körtvélyessy P, Meyer T, Ruf WP, Witzel S, Senel M, Tumani H, Ludolph AC.: Effects of tofersen treatment in patients with SOD1-ALS in a "real-world" setting - a 12-month multicenter cohort study from the German early access program. EClinicalMedicine. 2024;69:102495; doi: 10.1016/j.eclinm.2024.102495; IF: 15.1

82. Wiesenfarth M, Forouhideh-Wiesenfarth Y, Elmas Z, Parlak Ö, Weiland U, Herrmann C, Schuster J, Freischmidt A, Müller K, Siebert R, Günther K, Fröhlich E, Knehr A, Simak T, Bachhuber F, Regensburger M, Petri S, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Schumann P, Körtvélyessy P, Meyer T, Ruf WP, Witzel S, Tumani H, Brenner D, Dorst J, Ludolph AC.: Clinical characterization of common pathogenic variants of SOD1-ALS in Germany.
J Neurol. 2024;271(10):6667-6679; doi: 10.1007/s00415-024-12564-1; IF: 4.8

83. Wiesenfarth M, Stamminger T, Zizer E, Tumani H, Ludolph AC: Neurological manifestation of HEV infection: still a rare disease entity? J Neurol. 2024;271(1):386-394; doi: 10.1007/s00415-023-11985-8; IF: 4.8

84. Wiesner D, Feldengut S, Woelfle S, Boeckers TM, Ludolph AC, Roselli F, Del Tredici K.: Neuropeptide FF (NPFF)-positive nerve cells of the human cerebral cortex and white matter in controls, selected neurodegenerative diseases, and schizophrenia.
Acta Neuropathol Commun. 2024;12(1):108; doi: 10.1186/s40478-024-01792-1; IF: 6.2

85. Wildermann T, Becker F, Jesse S, Baier H, Wagner J.: Successful use of Fenfluramine in super-refractory status epilepticus in a patient with tuberous sclerosis complex and Lennox-Gastaut syndrome. Epilepsy Behav Rep. 2024;27:100697; doi: 10.1016/j.ebr.2024.100697; IF: 1.75

86. Wilson D, Chan D, Chang L, Mathis R, Verberk I, Montalban X, Comabella M, Fissolo N, Bielekova B, Masvekar R, Chitnis T, Ziemssen T, Akgün K, Blennow K, Zetterberg H, Brück W, Giovannoni G, Gnanapavan S, Bittner S, Zipp F, Comi G, Furlan R, Lehmann S, Thebault S, Freedman M, Bar-Or A, Kramer M, Otto M, Halbgebauer S, Hrusovsky K, Plavina T, Khalil M, Piehl F, Wiendl H, Kappos L, Maceski A, Willemse E, Leppert D, Teunissen C, Kuhle J.: Development and multi-center validation of a fully automated digital immunoassay for neurofilament light chain: toward a clinical blood test for neuronal injury.
Clin Chem Lab Med. 2023;62(2):322-331; doi: 10.1515/cclm-2023-0518; IF: 2.89

87. Wimmer N, Müller HP, Metze P, Rasche V, Ludolph AC, Kassubek J.: The central pattern of weakness of ALS: Morphological correlates in whole-body muscle MRI.
Ann Clin Transl Neurol. 2024;11(4):1000-1010; doi: 10.1002/acn3.52019; IF: 4.4

88. Wischnewski S, Thäwel T, Ikenaga C, Kocharyan A, Lerma-Martin C, Zulji A, Rausch HW, Brenner D, Thomas L, Kutza M, Wick B, Trobisch T, Preusse C, Haeussler M, Leipe J, Ludolph A, Rosenbohm A, Hoke A, Platten M, Weishaupt JH, Sommer CJ, Stenzel W, Lloyd TE, Schirmer L.: Cell type mapping of inflammatory muscle diseases highlights selective myofiber vulnerability in inclusion body myositis. Nat Aging. 2024;4(7):969-983; doi: 10.1038/s43587-024-00645-9; IF: 17.0

89. Witzel S, Huss A, Nagel G, Rosenbohm A, Rothenbacher D, Peter RS, Bäzner H, Börtlein A, Dempewolf S, Schabet M, Hecht M, Kohler A, Opherk C, Naegele A, Sommer N, Lindner A, Alexudis C, Bachhuber F, Halbgebauer S, Brenner D, Ruf W, Weiland U, Mayer B, Schuster J, Dorst J, Tumani H, Ludolph AC; ALS Registry Swabia Study Group.: Population-Based Evidence for the Use of Serum Neurofilaments as Individual Diagnostic and Prognostic Biomarkers in Amyotrophic Lateral Sclerosis. Ann Neurol. 2024 Aug 23. ; doi: 10.1002/ana.27054; Online ahead of print.; IF: 8.1

90. Witzel S, Micca V, Müller HP, Huss A, Bachhuber F, Dorst J, Lulé DE, Tumani H, Kassubek J, Ludolph AC.: Primary lateral sclerosis: application and validation of the 2020 consensus diagnostic criteria in an expert opinion-based PLS cohort. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2024;95(8):737-747; doi: 10.1136/jnnp-2023-333023; IF: 5.98

91. Witzel S, Statland JM, Steinacker P, Otto M, Dorst J, Schuster J, Barohn RJ, Ludolph AC.: Longitudinal course of neurofilament light chain levels in amyotrophic lateral sclerosis-insights from a completed randomized controlled trial with rasagiline. Eur J Neurol. 2024;31(3):e16154; doi: 10.1111/ene.16154; IF: 4.5

92. Wurster CD, Uzelac Z, Dreyhaupt J, Schuster J, Dorst J, Ludolph AC, Wollinsky K.: Respiratory function in adult patients with spinal muscular atrophy treated with nusinersen - a monocenter observational study. Front Neurol. 2024;15:1372674; doi: 10.3389/fneur.2024.1372674; IF: 2.7

93. Ye L, Greten S, Wegner F, Doll-Lee J, Krey L, Heine J, Gandor F, Vogel A, Berger L, Gruber D, Levin J, Katzdobler S, Peters O, Dashti E, Priller J, Spruth EJ, Kühn AA, Krause P, Spottke A, Schneider A, Beyle A, Kimmich O, Donix M, Haussmann R, Brandt M, Dinter E, Wiltfang J, Schott BH, Zerr I, Bähr M, Buerger K, Janowitz D, Perneczky R, Rauchmann BS, Weidinger E, Düzel E, Glanz W, Teipel S, Kilimann I, Wurster I, Brockmann K, Hoffmann DC, Klockgether T, Krause O, Heck J; PROMESA study group; Höglinger GU, Klietz M.: The comorbidity profiles and medication issues of patients with multiple system atrophy: a systematic cross-sectional analysis. J Neurol. 2024;271(5):2639-2648; doi: 10.1007/s00415-024-12207-5 Epub 2024 Feb 14.; IF: 4.8

94. Zeng R, Schlaeger S, Türk M, Baum T, Deschauer M, Janka R, Karampinos D, Kassubek J, Keller-Yamamura S, Kornblum C, Lehmann H, Lichtenstein T, Nagel AM, Reimann J, Rosenbohm A, Schlaffke L, Schmidt M, Schneider-Gold C, Schoser B, Trollmann R, Vorgerd M, Weber MA, Kirschke JS, Schmidt J.: [Expert recommendations for magnetic resonance imaging of muscle disorders]. Nervenarzt. 2024;95(8):721-729; doi: 10.1007/s00115-024-01673-x; IF: 0.9

95. Zeng R, Schlaeger S, Türk M, Baum T, Deschauer M, Janka R, Karampinos D, Kassubek J, Keller-Yamamura S, Kornblum C, Lehmann H, Lichtenstein T, Nagel AM, Reimann J, Rosenbohm A, Schlaffke L, Schmidt M, Schneider-Gold C, Schoser B, Trollmann R, Vorgerd M, Weber MA, Kirschke

JS, Schmidt J.: [Expert recommendations for magnetic resonance imaging of muscle disorders]. Radiologie (Heidelb). 2024;64(8):653-662; doi: 10.1007/s00117-024-01276-2; IF: keiner