



universität
uulm



Zentrum für Seltene Erkrankungen Ulm

QUALITÄTSBERICHT 2025



Eythstraße 24 | 89075 Ulm

Telefon: 0731 / 500-57080

E-Mail: zse@uniklinik-ulm.de

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

Inhalt

1. Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Ulm	1
1.1 Aufbau und Organisation	2
1.2 Beteiligung an externen Netzwerken	5
1.3 Patientenversorgung im A-Zentrum - Organisation des Erstkontaktes.....	6
2. Leistungserbringung in der Patientenversorgung	6
2.1 Mindestfallzahlen (G-BA § 1 (3.) Punkt1)	7
2.2 Zweitmeinungen im Rahmen Beratungsleistungen	7
2.3 Humangenetik (G-BA § 1 (1.) Punkt5)	7
3. Besondere Aufgaben der integrierten Fachzentren	8
3.1 Versorgungsleistungen (G-BA § 2 Punkt 1, 3 und 5)	8
3.2 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen (G-BA § 2 Punkt 2)	9
3.3 Register (G-BA § 2 Punkt 6)	9
3.4 Transitionskonzept (G-BA § 2 Punkt 9)	10
3.5 Informationsveranstaltungen für Betroffene & Patientenorganisationen (G-BA § 2 Punkt 10)	10
4. Forschungstätigkeit	10
4.1 Leitlinien und Konsensuspapiere (G-BA § 1 Punkt 1)	10
4.2 Klinische Studien (G-BA § 1 (1) Punkt 2f)	11
4.3 Wissenschaftliche Publikationen (G-BA § 1 (2) Punkt 2)	11
5. Qualitätssicherung	11
5.1 Ziele Qualitätsmanagement	11
5.2 Internes Qualitätsmanagement	12
5.3 Zertifizierung	14
5.4 Qualitätsverbessernde Maßnahmen	14
Anlage 1 Fort -und Weiterbildungsveranstaltungen	15
Anlage 2 Register	18
Anlage 3 Informationsveranstaltungen für Betroffene & Patientenorganisationen	19
Anlage 4 Klinische Studien	20
Anlage 5 Wissenschaftliche Publikationen	27
Anlage 6 SOPs.....	37

Abkürzungsverzeichnis:

G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
SHG	Selbsthilfegruppe
SE	Seltene Erkrankungen
ZSE	Zentrum für Seltene Erkrankungen

Dokumenten-ID:	Qualitätsbericht ZSE Ulm Jahr 2025
Version/Erstelldatum:	1.0 vom 24.07.2026
Erstellt:	Andrea Schirmer, Sabine Schwade, Elira Ahmeti
Freigabe:	Prof. Dr. med. Martin Wabitsch
Verteiler:	Vorstand ZSE

1. Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Ulm

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm ist eine gemeinsame Einrichtung des Universitätsklinikums Ulm und der Medizinischen Fakultät. Es bündelt die Expertise zahlreicher Kliniken und Institute, die in der Diagnostik, Behandlung und Erforschung seltener Erkrankungen (SE) tätig sind. Seit seiner Gründung am 29. Juni 2011 engagiert sich das ZSE Ulm gemeinsam mit den Einrichtungen und Arbeitsgruppen der Universität, des Klinikums und kooperierenden Krankenhäusern in der Umgebung für die Versorgung von Patientinnen und Patienten für wenig erforschte und komplexe seltene Erkrankungen.

Das Zentrum übernimmt eine zentrale Rolle in der interdisziplinären Versorgung, der klinischen Forschung sowie der Aus- und Weiterbildung im Bereich seltener Erkrankungen. Es stellt strukturierte Behandlungsprozesse sicher, beteiligt sich an Maßnahmen der Qualitätssicherung und ist in nationale sowie internationale Netzwerke eingebunden, um die Versorgung kontinuierlich weiterzuentwickeln. Zudem werden am Universitätsklinikum Ulm und an der Medizinischen Fakultät der Universität Ulm nationale und internationale Patientenregister geführt, die eine wichtige Grundlage für Forschungsprojekte darstellen und zur Verbesserung der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen beitragen.

Das Zentrum setzt wissenschaftliche Erkenntnisse aus der klinischen Forschung gezielt in der Patientenversorgung ein, evaluiert gewonnene Daten kontinuierlich und führt diese zur Weiterentwicklung diagnostischer und therapeutischer Maßnahmen in die Behandlung zurück. Darüber hinaus fungiert die Einrichtung ZSE als Ansprechpartner und Wegweiser. Es unterstützt Betroffene während ihres Krankheitsverlaufs durch eine qualifizierte Beratung. Das Zentrum hat den Auftrag inne, eine qualifizierte Information und Beratung anzubieten, sowie Wege zu einer raschen Diagnosestellung und Therapie zu bahnen. Die Angebote des Zentrums stehen sowohl Kindern als auch erwachsenen Patientinnen und Patienten gleichermaßen zur Verfügung.

Das ZSE Ulm ist Mitglied des vom Landesministerium Baden-Württemberg geförderten [Kompetenzzentrums für Seltene Erkrankungen](#). Neben Ulm gehören auch die Standorte Freiburg, Heidelberg, Tübingen und Mannheim diesem Netzwerk an. In diesem Gremium finden regelmäßig Treffen zum Austausch von Erfahrungen und zur fachlichen Abstimmung statt. Ferner ist das ZSE Ulm Mitglied in der deutschen Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE). 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. Ziel ist es, die Interessen der nationalen Zentren für Seltene Erkrankungen nach außen zu vertreten und zur Verbesserung der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen beizutragen.

Zur Sicherstellung einer bundesweiten Sichtbarkeit ist das ZSE Ulm neben seiner eigenen Internetpräsenz (<https://www.uniklinik-ulm.de/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen.html>) in mehreren überregionalen Informations- und Versorgungsplattformen strukturiert vertreten. Hierzu zählen der SE-Atlas (www.se-atlas.de), das Zentrale Informationsportal für Seltene Erkrankungen (www.portal-se.de), Orphanet (www.orpha.net) sowie das Kompetenznetzwerk für Seltene Erkrankungen (www.seltene-erkrankungen.info).

1.1 Aufbau und Organisation

Das ZSE Ulm besteht gemäß den Vorgaben des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) aus einem Typ-A-Zentrum sowie aus etablierten Typ-B-Zentren, die in das ZSE eingebunden sind. In insgesamt neun Fachzentren bietet das ZSE Ulm eine breite multiprofessionelle Expertise für die Diagnostik und Behandlung spezifischer seltener Erkrankungen an.

Die Leitung des Zentrums obliegt dem Vorstand, der aus fünf Mitgliedern besteht. Der Vorstand setzt sich aus Vertreterinnen und Vertretern verschiedener Fachbereiche zusammen und gewährleistet durch diese interdisziplinäre Zusammensetzung die strategische und organisatorische Leitung des Zentrums.

Der bestehende Vorstand, zusammengesetzt aus:

Prof. Dr. med. Martin Wabitsch, Vorstandsvorsitzender

Leiter der Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Stellvertretender Standortdirektor Deutsches Zentrum für Kinder- und Jugendgesundheit (DZKJ)

Prof. Dr. med. Reiner Siebert, Stellvertretender Vorstandsvorsitzender

Direktor des Instituts für Humangenetik

Dr. med. Marena Niewisch (ab 10/2025), Wissenschaftliche Sekretärin des ZSE

Oberärztin, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Dr. med. Susanne Müller (bis 06/2025), Vorstandsmitglied

Oberärztin, Klinik für Neurologie am RKU

Prof. Dr. med. David Brenner (ab 10/2025), Vorstandsmitglied

Oberarzt, Klinik für Neurologie am RKU

Prof. Dr. med. Martin Wagner, Vorstandsmitglied

Stellvertretender Ärztlicher Direktor der Klinik für Innere Medizin I

*Kooptierte Berater*Innen des Vorstands:*

Prof. Dr. med. Harald Gündel

Ärztlicher Direktor der Klinik für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie

Prof. Dr. med. Miriam Erlacher

Ärztliche Direktorin der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

Prof. Dr. med. Anna-Katharina Rohlf

Leiterin der Sektion Phoniatrie & Pädaudiologie, Klinik für Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde, Leitung Phoniatrie & Pädaudiologie

Prof. Dr. med. Dorit Fabricius, Ärztliche Lotsin des ZSE Ulm

Oberärztin, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin

A-Zentrum und Fachzentren Typ-B-Zentren:

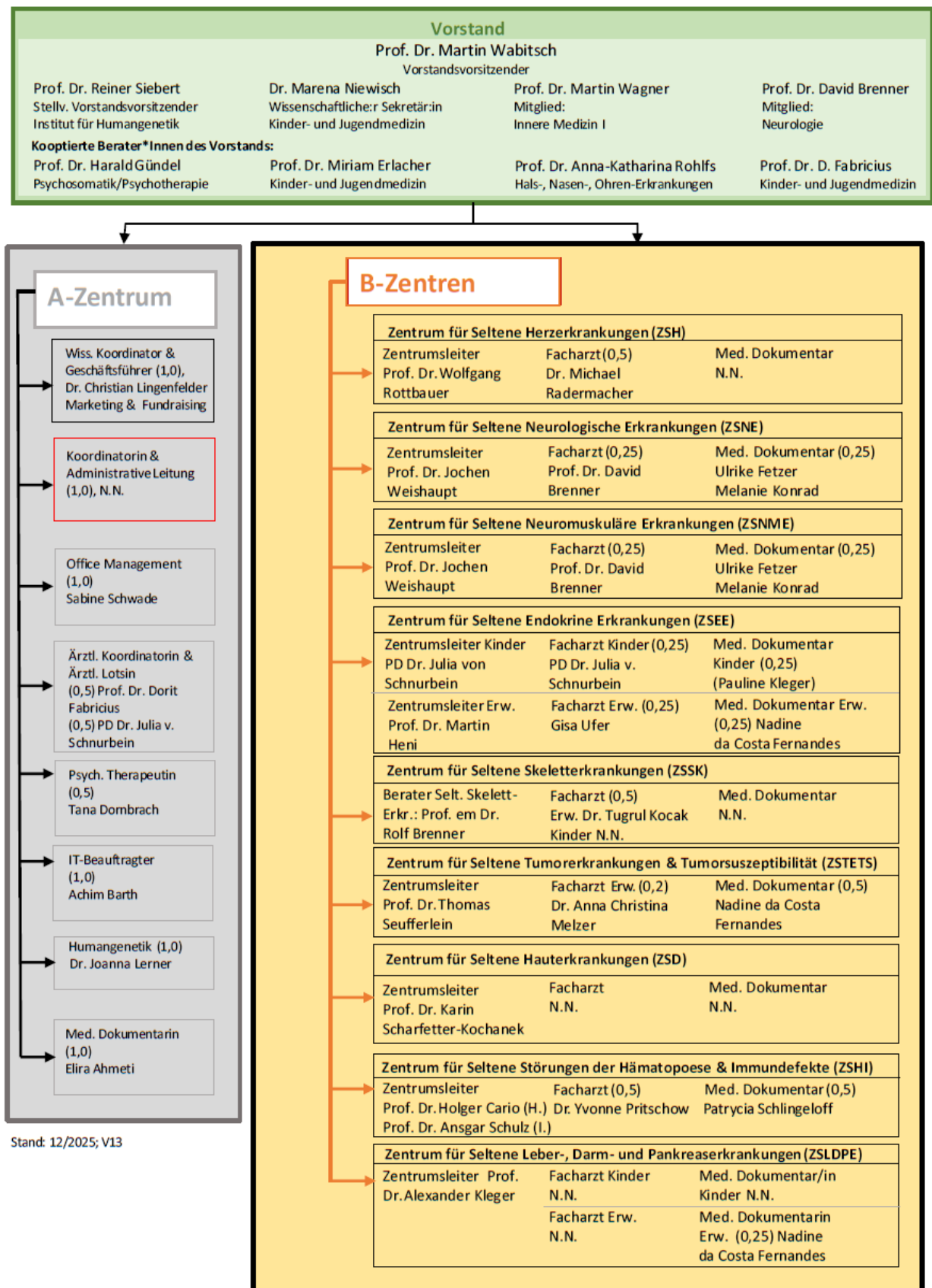
Das **Typ-A-Zentrum** fungiert als übergeordnetes Referenzzentrum und übernimmt die Koordination der eingebundenen Typ-B-Zentren. Die Fachzentren bündeln spezialisierte Expertise in interdisziplinären und multiprofessionellen Teams und sind fest in die Gesamtstruktur des ZSE integriert. Das ZSE Ulm stellt eine werktägliche (Montag–Freitag) Verfügbarkeit einer ärztlichen Lotsin bzw. eines ärztlichen Lotsen sicher, die bzw. der die bundesweite Steuerung der Patientinnen und Patienten zu spezialisierten Versorgungsangeboten in der Pädiatrie und Erwachsenenmedizin übernimmt.

Darüber hinaus wird ein Koordinator vorgehalten, der die Zusammenarbeit zwischen den Fachzentren (Typ-B-Zentren) innerhalb des Referenzzentrums sowie die Abstimmung mit externen Typ-A- und Typ-B-Zentren und Mitgliedern der Europäischen Referenznetzwerke verantwortet. Ergänzend übernimmt ein ärztlicher und – sofern erforderlich – ein nicht-ärztlicher Lotse die patientenorientierte Steuerung innerhalb des Zentrums und bundesweit.

Es sind neun **spezialisierte Typ-B-Zentren** für Seltene Erkrankungen etabliert, die strukturell in das Zentrum integriert sind. Diese Fachzentren gewährleisten durch eine interdisziplinäre und multiprofessionelle Zusammenarbeit eine umfassende Diagnostik, Therapie und Forschung im Bereich seltener Erkrankungen. Den ärztlichen Ansprechpartnerinnen und Ansprechpartnern sowie den Koordinatorinnen und Koordinatoren der Fachzentren steht hierfür jeweils ein definiertes Zeitkontingent von 20 Wochenstunden zur Verfügung; eine Vertretungsregelung für Abwesenheitszeiten ist implementiert.

Am Standort ist eine Klinik für Kinder- und Jugendmedizin vorhanden, in die die pädiatrischen Typ-B-Zentren (ZSEE, ZSHI und ZSSK) integriert sind. Darüber hinaus steht werktäglich (Montag bis Freitag) humangenetische Expertise unter fachärztlicher Leitung zur Verfügung. Die strukturelle Einbindung der Fachzentren (Typ-B-Zentren) sowie die personelle Zusammensetzung des Typ-A-Zentrums sind in Abbildung 1 dargestellt.

Organigramm ZSE Ulm



Stand: 12/2025; V13

Abbildung 1 Organigramm ZSE Ulm

1.2 Beteiligung an externen Netzwerken

Die Diagnostik seltener Erkrankungen erfordert in der Regel die enge Zusammenarbeit zahlreicher Expertinnen und Experten unterschiedlicher Fachdisziplinen. Durch eine interdisziplinäre und multiprofessionelle Bündelung von Expertise wird eine präzise Diagnosestellung und adäquate Versorgung ermöglicht. Vor diesem Hintergrund legt das ZSE Ulm einen besonderen Schwerpunkt auf den kontinuierlichen Ausbau und die Weiterentwicklung entsprechender Strukturen sowie bestehender Kooperationen und wissenschaftlicher Netzwerke. Im Rahmen der flächendeckenden Patientenversorgung sowie zur Förderung des wissenschaftlich-fachlichen Austauschs bestehen vielfältige Kooperationen mit Zentren für Seltene Erkrankungen. Grundlage dieser Kooperationen sind insbesondere der strukturierte Wissenstransfer, die Koordination wissenschaftlicher Netzwerke sowie die Vernetzung mit den zuständigen Europäischen Referenznetzwerken (ERN).

Nationale Vernetzung

- Mitglied in der [Arbeitsgemeinschaft Zentren für Seltene Erkrankungen](#) (AG ZSE)
- Kooperationsvertrag innerhalb des [ZSE-Kompetenzzentrums Baden-Württemberg](#) (Freiburg, Heidelberg, Mannheim, Tübingen und Ulm)

Deutsche Referenznetzwerke (DRN), die am ZSE Ulm koordiniert werden:

- Deutsches Referenznetzwerk [RITA-NET](#) (Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases-Net)
- Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen [DRN-RND](#)
 - Subnetzwerk Atypische Parkinsonsyndrome
 - Subnetzwerk Huntington/choreatiforme Erkrankungen
 - Subnetzwerk FTD
- Deutsches Referenznetzwerk Varianten der Geschlechtsentwicklung [DRN-DSD](#)
- Deutsches Referenznetzwerk für Lipodystrophie [DRN-Lipodystrophie](#)
- Deutsches Referenznetzwerk für die Behandlung seltener und komplexer urorektaler und genitaler Erkrankungen und Fehlbildungen [dUROGEN](#)

Europäische Referenznetzwerke (ERN), in denen das ZSE Ulm Mitglied ist:

- Europäisches Referenznetzwerk für Seltene neurologische Krankheiten [ERN-RND](#)
- Europäisches Referenznetzwerk für Seltene neuromuskuläre Krankheiten [ERN EURO-NMD](#)
- Europäisches Referenznetzwerk für Seltene endokrine Krankheiten [Endo-ERN](#)
- Europäisches Referenznetzwerk für Seltene immunologische, autoinflammatorische & Autoimmunkrankheiten [ERN-RITA](#)
- Europäisches Referenznetzwerk für Seltene hämatologische Krankheiten [ERN-EuroBloodNet](#)
- Europäisches Referenznetzwerk für Seltene urogenitale Krankheiten [ERN-eUROGEN](#)

1.3 Patientenversorgung im A-Zentrum - Organisation des Erstkontaktes

Für Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose und dem Verdacht auf eine SE besteht die Möglichkeit, über die behandelnden Ärztinnen und Ärzte gemeinsam am ZSE Ulm vorgestellt zu werden. Hierfür stehen ärztlich entwickelte Frage- und Anmeldebögen zur Verfügung. Eine ausführliche Darstellung des Erstkontakts – sowohl für zuweisende Ärztinnen und Ärzte als auch für Patientinnen und Patienten – ist auf der [Homepage](#) des ZSE Ulm verfügbar. Dort finden Betroffene und Interessierte sämtliche relevanten Informationen zum Ablauf der Anmeldung, zu erforderlichen Unterlagen sowie zu den zuständigen Ansprechpersonen. Die schriftlichen Anfragen werden durch die nichtärztliche und ärztliche Lotsenfunktion des koordinierenden A-Zentrums entgegengenommen, strukturiert geprüft und weitergeleitet. Nach Sichtung der Unterlagen durch ein interdisziplinär besetztes ärztliches Team erhalten sowohl die zuweisende Ärztin bzw. der zuweisende Arzt als auch die Patientin bzw. der Patient ein schriftliches Empfehlungsschreiben. Für Patientinnen und Patienten mit einer bereits diagnostizierten SE bietet das ZSE Ulm in den neun Fachzentren ausgewählte Expertisen an. Bei entsprechendem Bedarf erfolgt eine Empfehlung zur persönlichen Vorstellung in einem unserer Fachzentren oder in den spezialisierten Ambulanzen.

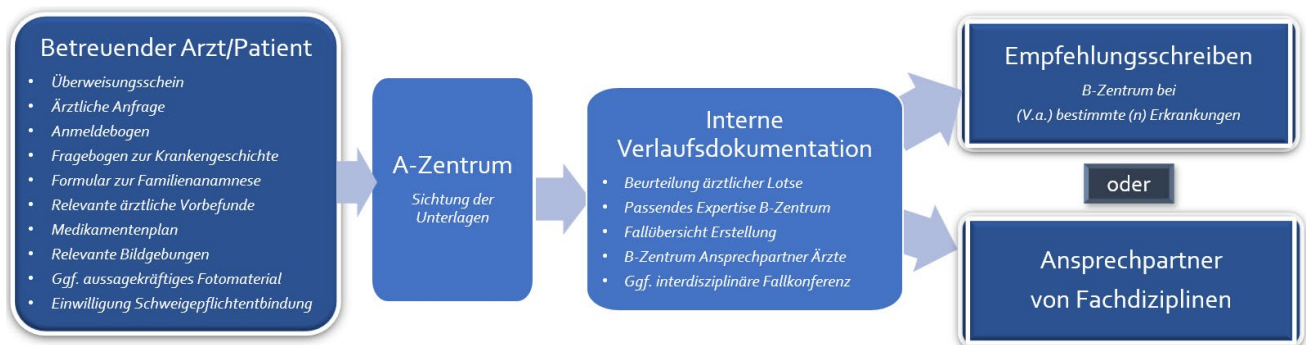


Abbildung 2: Wege zur Diagnose und Therapie bei V.a. SE, Aus Gründen der Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung aller Geschlechter verzichtet. Alle Personenbezeichnungen gelten für alle Geschlechter gleichermaßen

Darüber hinaus übernimmt das ZSE Ulm eine übergeordnete Lotsenfunktion und unterstützt behandelnde Ärztinnen und Ärzte sowie Patientinnen und Patienten bei der Identifikation geeigneter Expertinnen- und Expertenzentren. Ergänzend bietet die Website des Zentrums einen strukturierten Zugang zu weiterführenden Informationsquellen, einschließlich Angeboten anderer Organisationen, Selbsthilfe- und Angehörigengruppen sowie überregionalen Versorgungsstrukturen, wie beispielsweise dem Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

2. Leistungserbringung in der Patientenversorgung

Das Typ-A-Zentrum übernimmt eine zentrale koordinierende Funktion, indem es seine interdisziplinäre Expertise zur Bewertung und Einordnung klinischer Informationen anderer Leistungserbringer einbringt und darauf aufbauend diagnostische sowie therapeutische Empfehlungen formuliert. Im Berichtsjahr 2025 wurden insgesamt 82 Patienten Anfragen zu unklaren Diagnosen im A-Zentrum bearbeitet und interdisziplinär beurteilt.

2.1 Mindestfallzahlen (G-BA § 1 (3.) Punkt1)

Die Erfassung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen erfolgt am Universitätsklinikum Ulm seit 2024 regelhaft auf Grundlage von Orpha-Codes. In den vorangegangenen Berichtszeiträumen basierte die Falldokumentation auf der ICD-10-GM-Kodierung. Abweichungen gegenüber den Fallzahlen der Vorjahre sind insbesondere darauf zurückzuführen, dass neu eingeführte, spezifischere Orpha-Codes derzeit noch nicht in allen Kliniken des Universitätsklinikums Ulm vollständig in die Dokumentationsprozesse integriert sind. Die ausgewiesenen Fallzahlen sind daher tendenziell als unterschätzt zu bewerten. Am ZSE Ulm wurden im Berichtsjahr 2025 insgesamt 19.428 Behandlungsfälle mit einer Seltenen Erkrankung dokumentiert.

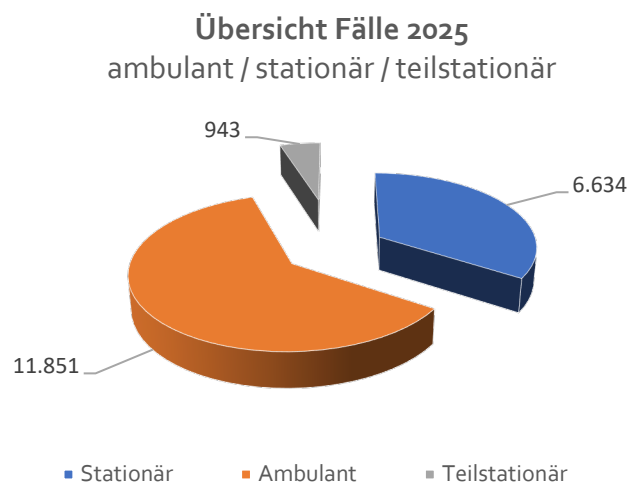


Abbildung 3 Auswertung Behandlungsfälle SE 2025

2.2 Zweitmeinungen im Rahmen Beratungsleistungen

Das ZSE Ulm stellt sein spezialisiertes Fachwissen den Mitgliedern seines Netzwerkes zur Verfügung und fungiert mit seiner besonderen diagnostischen und fachlichen Expertise als zentrale Ansprechstelle für weitere stationäre Leistungserbringer sowie nachbehandelnde Einrichtungen. Im Rahmen angefragter Zweitmeinungen durch externe Krankenhäuser oder Rehabilitationskliniken prüfen und bewerten die Expertinnen und Experten des ZSE Ulm die vorliegenden Patientenunterlagen anderer Leistungserbringer und sprechen fundierte diagnostische und therapeutische Empfehlungen aus. Im Berichtsjahr 2025 wurden 181 Beratungsleistungen für Patientinnen und Patienten sowie für anfragende Ärztinnen und Ärzte, mit zum Teil medizinischen Mitbeurteilungen, durch das koordinierende A-Zentrum erbracht.

2.3 Humangenetik (G-BA § 1 (1.) Punkt5)

Am ZSE Ulm steht ein Team für humangenetische Expertise unter Leitung von Prof. Dr. med. Reiner Siebert werktäglich (Montag–Freitag) zur Verfügung. Das ZSE Ulm erbringt humangenetische Laboranalysen sowohl für Patientinnen und Patienten des Universitätsklinikums Ulm als auch im Rahmen externer diagnostischer

Aufträge. Die Humangenetik umfasst ein breites diagnostisches und beratendes Spektrum zur Abklärung genetisch bedingter Erkrankungen und Veranlagungen. Schwerpunkte liegen in der Diagnostik seltener und hereditärer Erkrankungen, der Abklärung angeborener Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen sowie der genetischen Untersuchung neurologischer, metabolischer, kardiologischer und onkologischer Krankheitsbilder sowie weiterer genetisch bedingter Erkrankungen. Darüber hinaus erfolgt die genetische Beratung von Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörigen bei Verdacht auf erbliche Erkrankungen, familiären Risikokonstellationen und Fragen zur Familienplanung. Ergänzt wird das Leistungsspektrum durch moderne molekulargenetische, zytogenetische und genomische Untersuchungsverfahren, die eine präzise Diagnosestellung und individuelle Therapieplanung unterstützen. Die Angaben zu den humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber den bisher unklaren Diagnosen für das Jahr 2025 sind vergleichbar mit den Angaben aus den Vorjahren.

3. Besondere Aufgaben der integrierten Fachzentren

Gemäß den Vorgaben des G-BA-Beschlusses zu den besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten nach § 136c Absatz 5 SGB V (Zentrums-Regelungen) erfüllt das ZSE Ulm besondere Aufgaben (nach G-BA § 2), die über die unmittelbare Patientenversorgung hinausgehen. Diese Leistungen werden im Zentrum systematisch dokumentiert. Für das Jahr 2025 ergibt sich daraus die nachfolgende Übersicht über die in den integrierten Fachzentren des ZSE Ulm erbrachten Leistungen.

3.1 Versorgungsleistungen (G-BA § 2 Punkt 1, 3 und 5)

Für stationäre Patientinnen und Patienten mit komplexen Krankheitsbildern anderer Krankenhäuser oder spezialisierter Rehabilitationseinrichtungen werden regelmäßig **interdisziplinäre Fallkonferenzen** durchgeführt, sofern diese zwischen den beteiligten Einrichtungen schriftlich vereinbart sind. Darüber hinaus finden **fachspezifische Kolloquien sowie interdisziplinäre Fallkonferenzen mit anderen Krankenhäusern** und **spezialisierten Rehabilitationseinrichtungen** statt. Ergänzend werden **Beratungsleistungen für externe Einrichtungen** erbracht, **Patientenakten anderer Leistungserbringer geprüft** und bewertet sowie **zentrumsspezifische telemedizinische Leistungen** angeboten. Diese Maßnahmen fördern die sektorenübergreifende Vernetzung und tragen wesentlich zur qualitätsgesicherten Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen bei.

Im Vergleich zum Jahr 2024 ist in nahezu allen Leistungsbereichen im Jahr 2025 (siehe Abb. 4) ein Anstieg zu verzeichnen. Die zunehmende Inanspruchnahme dieser Leistungen verdeutlicht die Intensivierung der fachübergreifenden Zusammenarbeit sowie den steigenden Bedarf an externer Beratung und spezialisierter Expertise.

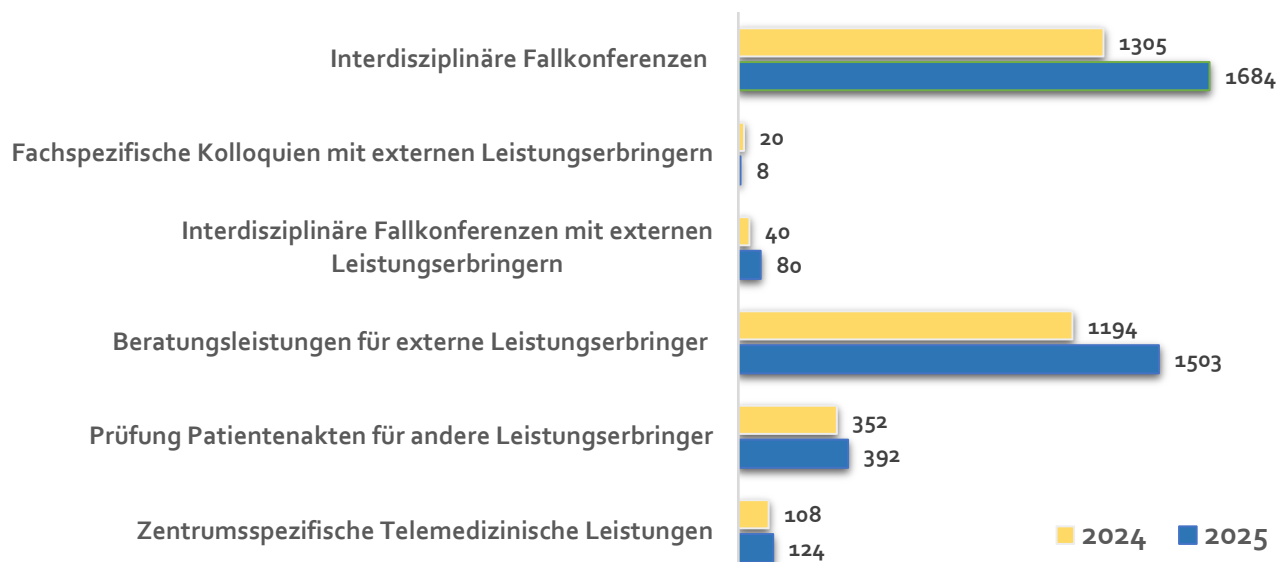


Abbildung 4: Besondere Aufgaben § 2 Nr. 1, 3 und 5 der G-BA-Zentrumsrichtlinie Versorgungsleistungen Vergleich 2024/ 2025

3.2 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen (G-BA § 2 Punkt 2)

Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen für ärztliche Kolleg*innen, Medizinstudierende sowie Betroffene und Interessierte werden im ZSE Ulm sowohl durch das Referenzzentrum (A-Zentrum), gemeinsam mit den integrierten B-Zentren als Gemeinschaftsveranstaltungen als auch durch die jeweiligen Fachzentren organisiert und durchgeführt. Die angebotenen Formate berücksichtigen multidisziplinäre und multiprofessionelle Aspekte der Diagnostik und Behandlung seltener Erkrankungen und fördern den fachübergreifenden Austausch zwischen internen und externen Versorgungsstrukturen.

Im Berichtsjahr 2025 konnte die Anzahl der in den B-Zentren durchgeführten Fortbildungsmaßnahmen erneut deutlich gesteigert werden. Insgesamt wurden 333 Fortbildungsveranstaltungen gegenüber dem Vorjahr mit 219 Veranstaltungen dokumentiert. Diese positive Entwicklung unterstreicht den hohen Stellenwert kontinuierlicher Fortbildungsmaßnahmen innerhalb der B-Zentren. Durch regelmäßige fachbezogene Schulungen, interdisziplinäre Fortbildungen und spezialisierte Qualifizierungsangebote werden medizinische, pflegerische und organisatorische Standards fortlaufend weiterentwickelt und somit ein wesentlicher Beitrag zur Sicherung und Verbesserung der Versorgungsqualität geleistet. Im Anhang 2 sind die durchgeführten Veranstaltungen nach zugehörigem B-Zentrum systematisch aufgeführt.

3.3 Register (G-BA § 2 Punkt 6)

Patientenregister für Seltene Erkrankungen stellen am ZSE Ulm eine zentrale Grundlage für die Erforschung seltener Erkrankungen dar. Durch die systematische Erfassung, Strukturierung und Bündelung klinischer sowie wissenschaftlicher Daten wird eine belastbare Datengrundlage geschaffen, die eine differenzierte Analyse innerhalb bestehender Versorgungs- und Forschungsnetzwerke ermöglicht. Die hierdurch gewonnenen Daten bilden eine wichtige Basis für wissenschaftliche Projekte und tragen zugleich dazu bei, diagnostische

und therapeutische Prozesse weiterzuentwickeln. Im Berichtsjahr 2025 wurden im Ulm 15 Register geführt, davon 6 nationale und 9 internationale Register, die zur systematischen Erfassung und wissenschaftlichen Auswertung von Daten zu seltenen Erkrankungen beitragen. Weiterführende Details sind Anlage 1 des Qualitätsberichts zu entnehmen.

3.4 **Transitionskonzept** (G-BA § 2 Punkt 9)

Der Übergang von der pädiatrischen in die erwachsenenmedizinische Versorgung stellt für viele Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen weiterhin eine erhebliche Versorgungslücke dar. Aufgrund der Komplexität der Krankheitsbilder sowie der begrenzten Verfügbarkeit spezialisierter Versorgungsstrukturen besteht in dieser Phase ein erhöhtes Risiko für Brüche in der Versorgungskontinuität. Für die betroffenen Patientinnen und Patienten bedeutet die Transition nicht nur einen Wechsel der behandelnden Fachdisziplinen, sondern auch die Übernahme größerer Eigenverantwortung in der Organisation ihrer medizinischen Versorgung. Ohne strukturierte Übergangsprozesse kann dies zu Verzögerungen in der Weiterbehandlung, Informationsverlusten sowie einer Beeinträchtigung der Versorgungsqualität führen. Am Universitätsklinikum Ulm stehen zur strukturierten Begleitung dieses Übergangs derzeit acht Transitionskonzepte für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen zur Verfügung. Diese umfassen unter anderem seltene endokrinologische Erkrankungen, Sichelzellkrankheit, seltene neurologische Erkrankungen sowie angeborene Herzfehler.

3.5 **Informationsveranstaltungen für Betroffene & Patientenorganisationen** (G-BA § 2 Punkt 10)

Am Zentrum Ulm werden regelmäßig Informationsveranstaltungen für Patientinnen und Patienten sowie für Patientenorganisationen angeboten. Ziel dieser Veranstaltungen ist es, über die diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten sowie über die Angebote und Aktivitäten des Zentrums zu informieren. Darüber hinaus erhalten Betroffene fachliche Informationen zu den im ZSE betreuten Krankheitsbildern und zu bestehenden Behandlungsoptionen. Im Jahr 2025 wurden insgesamt 37 Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen durchgeführt. Detaillierte Angaben zu den einzelnen Veranstaltungen sind Anhang 3 zu entnehmen

4. **Forschungstätigkeit**

4.1 **Leitlinien und Konsensuspapiere** (G-BA § 1 Punkt 1)

Die aktive Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren sowie die internationale Vernetzung mit anderen Expertise- und Referenzzentren stellen einen wichtigen Bestandteil der Arbeit des ZSE Ulm dar. Neu erarbeitete Leitlinien und Konsensuspapiere zu Seltene Erkrankungen verfolgen das Ziel, die Diagnostik, Behandlung und Versorgung von Betroffenen kontinuierlich zu verbessern und damit nachhaltig zur Steigerung ihrer

Lebensqualität beizutragen. Im Jahr 2025 war das ZSE Ulm an der Erarbeitung beziehungsweise Weiterentwicklung von insgesamt 17 Leitlinien und Konsensuspapieren beteiligt.

4.2 **Klinische Studien** (G-BA § 1 (1) Punkt 2f)

Die Initiierung und Durchführung von Studien sowie die Beteiligung an Forschungsprojekten sind ein wesentlicher Bestandteil der Arbeit in den Fachzentren des ZSE Ulm. Sie tragen maßgeblich dazu bei, die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen kontinuierlich weiterzuentwickeln und neue wissenschaftliche Erkenntnisse in die klinische Praxis zu überführen. Im Jahr 2025 waren die B-Zentren des ZSE Ulm an insgesamt 58 klinischen Studien und Forschungsprojekten beteiligt. Von diesen waren 49 als interventionelle Studien der Phasen I bis III einzuordnen. Davon entfielen acht Studien auf Phase I, 16 Studien auf Phase II und 23 Studien auf Phase III. Zusätzlich wurden neun Beobachtungsstudien/Anwendungsbeobachtungen durchgeführt. Eine Übersicht der Studien und Forschungsprojekte, an denen die Fachzentren des ZSE Ulm im Jahr 2025 beteiligt waren, ist im Anhang 5 dargestellt.

4.3 **Wissenschaftliche Publikationen** (G-BA § 1 (2) Punkt 2)

Das ZSE Ulm beteiligt sich aktiv an der Erforschung Seltener Erkrankungen sowie an der Weiterentwicklung einheitlicher Diagnostik- und Therapiestandards. Die dabei gewonnenen wissenschaftlichen Erkenntnisse werden durch Fachpublikationen der wissenschaftlichen Öffentlichkeit zugänglich gemacht, um den Wissenstransfer zu fördern und den interdisziplinären Austausch weiter zu stärken. Die Übersicht der wissenschaftlichen Publikationen zu seltenen Erkrankungen des Jahres 2025 ist im Anhang 6 dieses Berichts dargestellt.

5. Qualitätssicherung

Die Ziele des ZSE Ulm orientieren sich an den übergeordneten Vorgaben des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) sowie an den Anforderungen des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA). Sie verfolgen das übergeordnete Anliegen, die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen nachhaltig zu verbessern und auf einem hohen Qualitätsniveau zu sichern.

5.1 **Ziele Qualitätsmanagement**

Die übergeordneten Qualitätsziele umfassen:

1. **Stetige Verbesserung der Patientenversorgung** Sicherstellung einer qualitativ hochwertigen, interdisziplinären und multiprofessionellen Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen am Universitätsklinikum Ulm sowie in der regionalen und überregionalen Versorgung.
2. **Beschleunigung und Präzisierung diagnostischer Prozesse** Optimierung der Diagnostik insbesondere bei unklaren oder komplexen Krankheitsbildern, um diagnostische Verzögerungen, unnötige Untersuchungen und belastende Krankheitsodysseen zu reduzieren.

3. **Förderung von Forschung und Innovation** Stärkung der klinischen Forschung, der Durchführung klinischer Studien sowie der Grundlagenforschung im Bereich Seltener Erkrankungen, um neue diagnostische und therapeutische Ansätze zu entwickeln und in die Versorgung zu integrieren.
4. **Verbesserung der Aus-, Fort- und Weiterbildung** Ausbau der strukturierten Qualifizierung von Ärztinnen und Ärzten sowie weiteren Berufsgruppen – beginnend im Medizinstudium – hinsichtlich moderner diagnostischer Verfahren, Präzisionsmedizin und des Umgangs mit unklaren klinischen Situationen.
5. **Stärkung der interdisziplinären Expertise und psychosozialen Versorgung** Bereitstellung einer breiten fachlichen Expertise einschließlich spezifischer psychosozialer Unterstützungsangebote, um eine umfassende Versorgung auch bei seltenen Krankheitsbildern mit geringen Fallzahlen sicherzustellen.
6. **Verbesserung der Information und Sichtbarkeit Seltener Erkrankungen** Förderung der Aufklärung im Gesundheitswesen und in der Öffentlichkeit, um das Verständnis für SE zu stärken und die Versorgungsstrukturen nachhaltig zu verbessern.

Kontinuierliche Qualitätsziele:

1. **Sicherstellung der Erfüllung** aller durch die **G-BA-Richtlinien** für ZSE festgelegten Anforderungen sowie deren strukturierter Nachweis im Rahmen der Weiterentwicklung
2. **Weiterentwicklung der Organisationsstrukturen des ZSE Ulm**, um eine effiziente Koordinations- und Lotsenfunktion für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen unter bestmöglichem Ressourceneinsatz nachhaltig sicherzustellen.

5.2 Internes Qualitätsmanagement

Das ZSE Ulm erstellt jährlich einen Qualitätsbericht, in dem sowohl die bestehenden Qualitätsanforderungen als auch qualitätsverbessernde Maßnahmen des Zentrums dargestellt werden. Damit erfüllt das Zentrum die gesetzliche Berichtspflicht gemäß § 136b Abs. 1 Nr. 3 SGB V sowie der B-GA-Richtlinien. Der Qualitätsbericht wird auf der Website des ZSE Ulm öffentlich zugänglich gemacht und gewährleistet damit eine transparente Darstellung der Qualitätsstandards und Entwicklungsmaßnahmen.

Teammeetings & Vorstandssitzungen

Zur kontinuierlichen Qualitätsverbesserung finden regelmäßig wöchentliche Besprechungen der Mitarbeiter des A-Zentrums statt. Im Rahmen dieser Besprechungen werden aktuelle Projekte sowie Entwicklungspotenziale identifiziert (Plan) und entsprechende Aufgaben einzelnen Mitarbeitenden zugewiesen (Do). Im darauffolgenden Meeting wird über den Fortschritt der Maßnahmen sowie über mögliche Herausforderungen berichtet (Check), sodass gemeinsam im Team konstruktive Lösungen entwickelt und anschließend umgesetzt werden können (Act). Die Meetings finden montags im Kernteam sowie mittwochs mit allen Mitarbeitenden des A-Zentrums statt. Dieses strukturierte Vorgehen unterstützt die Einhaltung der Qualitätskriterien für Zentren für Seltene Erkrankungen, insbesondere in den Bereichen Qualitätssicherung und Transparenz.

Ergänzend hierzu fanden im Berichtsjahr 2025 insgesamt zehn Vorstandssitzungen statt. Diese dienten der strategischen Steuerung und der kontinuierlichen Sicherstellung der strukturellen und organisatorischen Qualitätsanforderungen des Zentrums. Im Rahmen der Vorstandssitzungen wurden zentrale Entwicklungen, qualitätsrelevante Maßnahmen sowie übergeordnete organisatorische Fragestellungen beraten, um die nachhaltige Weiterentwicklung der Versorgungsstrukturen und die Einhaltung der Qualitätsstandards sicherzustellen.

SOPs

Ein zentraler Bestandteil der Versorgung und Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf eine SE oder einer unklaren Diagnose ist die strukturierte Patientenlenkung. Durch die in den vergangenen Jahren entwickelten fachübergreifenden Standard Operating Procedures (SOPs) konnten der datenschutzkonforme Austausch von Patienteninformationen, die Abstimmung zu Therapieempfehlungen sowie weitere relevante Kernprozesse kontinuierlich ausgebaut und weiterentwickelt werden. Gemeinsamer Kern ist die Erstellung und kontinuierliche Weiterentwicklung von SOPs, die fachübergreifend zugänglich sind und zeitnah interdisziplinär im RoXtra-Portal der Universitätsklinik Ulm bereitgestellt werden.

Im Berichtszeitraum 2025 wurden insgesamt 21 SOPs in den Fachzentren des ZSE Ulm überarbeitet oder neu entwickelt. Im Zentrum für Seltene Endokrinologische Erkrankungen (pädiatrisch) wurden insgesamt zehn SOPs bearbeitet, davon fünf überarbeitet und fünf neu erstellt. Im Zentrum für Seltene Endokrinologische Erkrankungen (Erwachsene) erfolgte die Überarbeitung von zwei SOPs. Im Zentrum für Seltene Leber-, Darm- und Pankreaserkrankungen wurden sechs SOPs aktualisiert, während im Zentrum für Seltene Neurologische und Neuromuskuläre Erkrankungen drei SOPs überarbeitet wurden. Detaillierte Angaben sind in Anhang 6 dargestellt.

Qualitätszirkel

Zur kontinuierlichen Sicherung und Weiterentwicklung der Versorgungsqualität finden in den Fachzentren des ZSE Ulm regelmäßig Qualitätszirkel statt. Diese dienen dem interdisziplinären Austausch, der Reflexion bestehender Behandlungsprozesse sowie der Identifikation von Verbesserungspotenzialen in Diagnostik, Therapie und Patientenversorgung. Im Berichtszeitraum wurden beispielsweise im Zentrum für Seltene Endokrinologische Erkrankungen (pädiatrisch) neun Qualitätszirkel durchgeführt. Thematische Schwerpunkte lagen unter anderem auf Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD), der psychosozialen Versorgung bei DSD, AGS, Hypothyreose sowie dem fachlichen Austausch im Rahmen des Treffens der süddeutschen Kinderendokrinologen und des ECLip Registry Members Meetings. Im Zentrum für Seltene Neurologische und Neuromuskuläre Erkrankungen fanden im Berichtszeitraum 52 Qualitätszirkel statt. Diese umfassten regelmäßige Konferenzen der Hygienekommission sowie wöchentlich durchgeführte M&M-Konferenzen.

5.3 Zertifizierung

Seit November 2021 haben NAMSE-Typ-A-Zentren für Seltene Erkrankungen die Möglichkeit, an einem strukturierten Zertifizierungsverfahren über ClarCert teilzunehmen. Die Anforderungen dieses Verfahrens orientieren sich an den Kriterien des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) sowie an den Vorgaben des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA). Das ZSE Ulm bereitet derzeit die Teilnahme an diesem Zertifizierungsverfahren vor und strebt die Zertifizierung durch ClarCert im Jahr 2026 an.

5.4 Qualitätsverbessernde Maßnahmen

Im Jahr 2026 richten sich die Qualitätsmanagementaktivitäten des ZSE Ulm – zusätzlich zu dem übergeordneten und kontinuierlichen Ziel – auf folgende Bereiche:

1. **A-Zentrum-Zertifizierung** und systematische Erfüllung der zugrunde liegenden Kriterien
2. **Optimierung der interdisziplinären Versorgung und der zentrumübergreifenden Zusammenarbeit** Aktualisierung der bestehenden Behandlungskonzepte sowie Stärkung der Kooperation zwischen den beteiligten Fachdisziplinen und Zentren, um die interdisziplinäre Versorgung weiter zu verbessern. Dies umfasst insbesondere den Ausbau und die bessere Vernetzung der bestehenden Zentren Strukturen sowie eine stärkere Anbindung an die ambulante Versorgung, um eine durchgängige, sektorenübergreifende Versorgungskontinuität zu gewährleisten.
3. **Weiterentwicklung medizinischer Register** Aktive Mitwirkung am Aufbau und an der Etablierung medizinischer Register zur systematischen Erfassung epidemiologischer Daten, Krankheitsverläufe und Therapieergebnisse bei Seltenen Erkrankungen.
4. **Systematische Einbindung von Patientenfeedback** Aufbau eines strukturierten Verfahrens zur kontinuierlichen Erhebung, Auswertung und Integration von Patientenerfahrungen, um die Perspektive der Betroffenen stärker in die Qualitätsentwicklung einzubeziehen.
5. **Nachhaltige Pflege und der gezielte Ausbau der Deutschen Referenznetzwerke**, die eine zentrale Rolle in der Optimierung der fachübergreifenden Zusammenarbeit sowie der strukturierten Informationsverteilung einnehmen. Durch die Stärkung dieser Netzwerke soll die interdisziplinäre Abstimmung weiter verbessert und der Wissenstransfer zwischen den beteiligten Zentren langfristig gesichert werden.
6. **Optimierung Webauftritt** um unsere Erkenntnisse und Erfahrungen einem breiteren Publikum zugänglich zu machen
7. **Gründungsmitgliedschaft AG ZSE e.V.**, geplante Mitgliedschaft durch Vorstandsvorsitzenden Prof. Dr. med. M. Wabitsch

Anlage 1 Fort -und Weiterbildungsveranstaltungen

ZSNE & ZSNME (Gesamt 104)	
22.01.2025	Herr PD Dr. med. J. Conrad, Multiparametric MRI in neurodegenerative diseases
23.01.2025	Einweisung: Infusomaten und Perfusoren
30.01.2025	Patientenvorstellung in der Morgenkonferenz – was sollten wir anstreben? Prof. Landwehrmeyer
05.02.2025	Herr Prof. Dr. med. J. Weishaupt: „M. Fabry: genetische Ätiologien, klinische Präsentationen, Pathophysiologie“
06.02.2025	EEG-Curriculum, Dr. Wagner, Dr. Becker
19.02.2025	Herr Dr. med. M. Friedrich: „From voxel connectivity to pixel dynamics: new lenses to image correlates of human perception and movement“
20.02.2025	Frau Dr. Susanne Müller: „Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) – Was ist das?“
27.02.2025	Rationale kardiologische Diagnostik nach Schlaganfall, K. G. Häusler
06.03.2025	EEG-Curriculum, Dr. Wagner, Dr. Becker
13.03.2025	Pharmakotherapie Notfallmedikamente praktisch: ein Beitrag zur Verbesserung der Therapiesicherheit, F. Lauda
20.03.2025	Überwachungsaudit ISO 9001 Neurologie 2025, Fr. Rees
27.03.2025	Herr Prof. Dr. J. Dorst: „10 Jahre Apherese-Zentrum im RKU – was haben wir gelernt?“
03.04.2025	EEG-Curriculum, Dr. Wagner, Dr. Becker
02.04.2025	Herr Dr. Christian S. Lobsiger PhD: „ALS/FTD-linked TBK1 deficiency in microglia induces an aged-like microglial signature and drives social recognition deficits in mice“
10.04.2025	Frau Felicitas Becker et al.: „Pharmakotherapie Epilepsie & Bewegungsstörungen praktisch: ein Beitrag zur Verbesserung der Therapiesicherheit“
17.04.2025	„Juvenile Schlaganfälle“, S. Müller
24.04.2025	Dr. Tamara Garibashvili: „Palataler Tremor“
23.04.2025	Jin-Sung Park, MD, PhD und Ye-Ri Kim, PhD: „Clinical Portraits of MNDs in Korea: Challenges and changing Landscapes“
30.04.2025	Dr. Nico Sollmann: „Advanced MRI in mild traumatic brain injury“
07.05.2025	Prof. Dr. G. Bernhard Landwehrmeyer: „Journal Review Q1 2025 – Discoveries in the Library“
08.05.2025	Frau PD Dr. Senel: Einführung in den kleinen Untersuchungskurs für die Assistenzärzt:innen und Tutor:innen des U-Kurses
14.05.2025	G. Bernhard Landwehrmeyer: „Journal Review Q1 2025 – Discoveries in the Library Teil 2“
15.05.2025	Neue klinische Studie PEGASUS, C. Herrmann
20.05.2025	Herr Prof. Dr. med. Karl Georg Häusler: „Lifestyle-Modifikation und Schlaganfallrisiko“
22.05.2025	Liquordiagnostik 2025 – was gibt's Neues?, H. Tumani
04.06.2025	Herr Prof. Dr. med. Hans Christoph Diener: „Neues bei Kopfschmerzen“
05.06.2025	EEG-Curriculum, Dr. Wagner, Dr. Becker
26.06.2025	Dr. J. Weine: „Fehlinterpretation einer Carotisstenose“
03.07.2025	Frau Dr. Jana Kromer: „Fallvorstellung – Polymyositis“
10.07.2025	EEG-Curriculum, Dr. Wagner, Dr. Becker
23.07.2025	Prof. Dr. Landwehrmeyer: „Journal Club – Q2 2025“
24.07.2025	Dr. Lauda: „Transfusionsmedizin – jährliche Unterweisung für transfundierende Ärzte“
31.07.2025	Dr. I. Vardakas: „Differentialdiagnosen der Optikusneuropathie: moderne Bildgebung mittels OCT“
31.07.– 01.08.2025	Liquordiagnostik 2025 – Kurs Ulm: Grundlagen und interaktive klinische Fallbeispiele
07.08.2025	EEG-Curriculum, Dr. Wagner, Dr. Becker
14.08.2025	„Personalisierte Diagnostik und Therapie genetischer ALS – from bedside to bench and back to bedside“

21.08.2025	Dr. Lang: „Pharmakotherapie Schlaf praktisch: eine Handreichung für die Verordnung von Bedarfsmedikation“
28.08.2025	Dr. Polivka: „Gedächtnissprechstunde – Update“
04.09.2025	Prof. Dr. Landwehrmeyer: Klinische und wissenschaftliche Obduktionen
11.09.2025	J. Hesebeck-Brinckmann: Forschungsprojekte und lehrreiche Fälle aus der Neurogenetik-Sprechstunde
25.09.2025	N. Nguyen-Younossi: „Ein interessanter Fall: Nur eine small fiber Neuropathie?“
02.10.2025	EEG-Curriculum, Dr. Wagner, Dr. Becker
09.10.2025	O. Vintonyak: „GBA-Mutation – nur bei neurodegenerativer Parkinsonerkrankung?“
15.10.2025	Dr. Jan Wagner, Dr. F. Becker: 15. Ulmer Veranstaltung zum Tag der Epilepsie
22.10.2025	Prof. Dr. G. B. Landwehrmeyer: „Journal Review Q4 2025 – Discoveries in the Library Part 4“
29.10.2025	Prof. Dr. J. Tuckermann: „Steroids are central regulators of Immune Metabolism“
05.11.2025	Dr. L. Peters: „Hype or Hope? Aktuelle Innovationen der Tiefen Hirnstimulation in der Parkinson-Therapie“
06.11.2025	EEG-Curriculum, Dr. Wagner, Dr. Becker
12.11.2025	PD Dr. S. Halbgebauer: „From Biobanking to Biomarker Development“
19.11.2025	Prof. Dr. M. Denking: „Geriatric, aber richtig – warum ein Frailty Screening keinen Unterschied macht“
26.11.2025	Prof. Dr. B. Knöll: „Mechanism of injury in the peripheral and central nervous system“
03.12.2025	Prof. Dr. M. Huber-Lang: „The immune response after traumatic brain injury (TBI) in the context of poly-trauma“
04.12.2025	EEG-Curriculum, Dr. Wagner, Dr. Becker
10.12.2025	Prof. Dr. O. Ammerpohl: „Long read DNA sequencing – techniques and a perspective what will be available locally at Ulm“
17.12.2025	Prof. Dr. G. Höglinger: „Klinische vs. biologische Definition von Parkinson-Syndromen: wohin geht die Reise?“
fortlaufend	PJ-Seminare (1x wöchentlich), insgesamt 48 Veranstaltungen
ZSEE Pädiatrie (Gesamt 49)	
08.01.2025	Lebensqualität mit AGS & DSD in Selbst- und Fremdwahrnehmung
15.01.2025	Diazoxide Choline Extended-Release (DCCR) bei Prader-Willi Syndrom: Ergebnisse der Phase 3 Studien
22.01.2025	Genotypisierung und Phänotypisierung von Patienten mit NTRK2-Varianten: Eine deskriptive Analyse
29.01.2025	Bardet-Biedl-Syndrom: Funktion ursächlicher Gene im Fettgewebe
05.02.2025	Fortbildung seltene endokrine Erkrankungen: Behandlung der extremen Adipositas mit Liraglutid/Semaglutid
19.02.2025	Typ 2 Diabetes bei Kindern und Jugendlichen: Ulmer Versorgungskonzept
26.02.2025	Fortbildung seltene endokrine Erkrankungen: Diabetes mellitus Typ 2 im Kindes- und Jugendalter
28.02.2025	Tag der Seltenen Erkrankungen
12.03.2025	Role of SH2B adapter protein 1 on adipose tissue biology
19.03.2025	Genomsequenzierung: Technische Spielerei oder Diagnostischer Mehrwert – Was bringt uns das Modellvorhaben?
26.03.2025	Better characterization of feeding behavior in children with obesity, especially in case of identified pathogenic genetic variant
02.04.2025	Minipubertät - Konsequenzen und Potential für Hormonersatztherapien
09.04.2025	Typ-2-Diabetes bei Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen – Aktuelle Forschung und neue Erkenntnisse
16.04.2025	Fortbildung seltene endokrine Erkrankungen: Lipodystrophie
07.05.2025	„Leben mit Adipositas“ – eine DZKJ-Informationsplattform für junge Menschen, Eltern und Fachkräfte entsteht
11.06.2025	Fortbildung seltene endokrine Erkrankungen: Behandlung der extremen Adipositas mit Liraglutid/Semaglutid
18.06.2025	Adipositas und Zellturnover – Neue Erkenntnisse aus der Adipozytenforschung
25.06.2025	Fortbildung seltene endokrine Erkrankungen: Congenital Leptin Deficiency Disorder (CLDD)

02.07.2025	Von der Evidenz zur Leitlinie: Methodik und Praxis der Überarbeitung der deutschen S3-Leitlinie Therapie und Prävention der Adipositas im Kindes- und Jugendalter
09.07.2025	Beyond the Scale: Functional Gains 6 years After Bariatric Surgery in Adolescents with Severe Obesity
16.07.2025	Fortbildung seltene endokrine Erkrankungen: Bardet-Biedl-Syndrom
17.09.2025	Fortbildung Seltene endokrine Erkrankungen: Klinische Verläufe bei Patienten mit hypothalamischer Adipositas
01.10.2025	Fortbildung Seltene endokrine Erkrankungen: Klinische Verläufe von Patient:innen mit monogener Adipositas
08.10.2025	Aktuelle Publikationen in der Adipositasforschung: Untersuchung des leitliniengerechten Laborscreenings auf Adipositas assoziierte Erkrankungen (Pierce et al., Obesity, 2025)
15.10.2025	Benchmarking Hypothyreose
22.10.2025	Klinische Verläufe von Patient:innen mit extremer Adipositas nach metabolisch-bariatrischer Chirurgie
29.10.2025	Aktuelle Publikationen in der Adipositasforschung: Effekt von ausgeprägtem Gewichtsverlust auf die Biologie des Fettgewebes bei Menschen mit Adipositas und Typ-2-Diabetes (Samovski D et al., Diabetes Care, 2025)
05.11.2025	Aktuelle Publikationen in der Adipositasforschung: Semaglutide-Therapie bei hypothalamischer Adipositas (Gjersdal E et al., Pituitary, 2025)
12.11.2025	Aktuelle Publikationen in der Adipositasforschung: Selective remodelling of the adipose niche in obesity and weight loss (Miranda et al., Nature, 2025)
19.11.2025	Klinische Verläufe von Patient:innen mit monogener Adipositas unter Setmelanotid Therapie
26.11.2025	Die Setpoint-Theorie – Gibt es eine (ir)reversible Festlegung des BMI?
03.12.2025	Fertilitäts-Informationsbedürfnis erwachsener Kinderkrebs-Überlebender – erste Ergebnisse der FeProCAYA-ONC Studie
10.12.2025	Aktuelle Publikationen in der Adipositasforschung: Obesity due to MC4R deficiency is associated with reduced cholesterol, triglycerides and cardiovascular disease risk (Nat Med 2025)
1x/Monat	Lipodystrophie-Stammtisch online (jeden 1. Dienstag im Monat) insgesamt 12
ZSEE Adult (gesamt 49)	
1x/Woche	Klinikfortbildung Innere Medizin I, insgesamt 50 Veranstaltungen
ZSTETS (Gesamt 64)	
22.01.2025	Symposium Highlights ASH 2024
05.02.2025	159. Onkologisches Kolloquium Multimodale Therapie bei Tumoren des oberen GI-Trakts
19.02.2025	Gastroenterologische / Endokrinologische / Chirurgisches Kolloquium Benigne Erkrankungen des Ösophagus und des gastroösophagealen Übergangs
12.03.2025	160. Onkologisches Kolloquium Fokus Supportivtherapie: Komplikationen und Nebenwirkungen von TumorpatientInnen vermeiden und behandeln (inkl. Gerinnungsstörungen, vaskulärer Komplikationen etc.)
09.04.2025	161. Onkologisches Kolloquium Paradigmenwechsel beim NSCLC – Implementierung neuer interdisziplinärer Therapieoptionen im perioperativen Therapiemanagement und in fortgeschrittenen Stadien
21.05.2025	162. Onkologisches Kolloquium Modellvorhaben Genomsequenzierung und Molekularpathologie in verschiedenen Disziplinen
25.06.2025	Symposium Highlights EHA / ICML 2025
09.07.2025	Symposium Highlights Amerikanischer Krebskongress 2025
16.07.2025	163. Onkologisches Kolloquium Gynäkologische Malignome – zwischen Chirurgie und Tumorbiologie: Update aktuelle Therapiestandards 2025
24.09.2025	164. Onkologisches Kolloquium Zelluläre Therapien: aktueller Stand und Perspektiven in Hämatologie und bei soliden Tumoren
08.10.2025	165. Onkologisches Kolloquium Primäre und sekundäre/metastatische Tumoren des Gehirns und des Nervensystems
08.11.2025	12. Ulmer Herbstsymposium Senologie und Gyn-Onko Update
12.11.2025	Symposium Highlights ESMO 2025
26.11.2025	166. Onkologisches Kolloquium Nephro-Onkologie: Interdisziplinäre Therapien nierenkranker Tumorpatienten und neue Behandlungsstrategien in der Uroonkologie
10.12.2025	167. Onkologisches Kolloquium Neoadjuvante Therapie von Kopf-Hals-Tumoren
1x/Woche	Klinikfortbildung Innere Medizin I (wöchentlich, mittwochs) insgesamt 49 Veranstaltungen
ZSLDPE (Gesamt 50)	
1x/Woche	Klinikfortbildung Innere Medizin I (wöchentlich, mittwochs) insgesamt 49 Veranstaltungen

ZSHI (Gesamt 20)	
23.01.2025	Hämato-Onko-Immunologisches Lunch Meeting: K. Wustrau – Car-T-Zellen
30.01.2025	Hämato-Onko-Immunologisches Lunch Meeting: Julia Zinngrebe – Der Einfluss des Körpergewichts bei Diagnose auf das ereignisfreie Überleben bei Patient*innen mit ALL im Kindes- und Jugendalter
13.02.2025	Hämato-Onko-Immunologisches Lunch Meeting: Dr. C. Reimann – DFMO als Erhaltungstherapie bei HR-Neuroblastomen
20.02.2025	Hämato-Onko-Immunologisches Lunch Meeting: Prof. Cario – ASH Highlights I
27.02.2025	Hämato-Onko-Immunologisches Lunch Meeting: ASH Highlights II
14.–15.03.2025	7. Leipziger Hämatologie-Symposium
20.03.2025	Hämato-Onko-Immunologisches Lunch Meeting: Dr. A. Bähr – Onkologische Nachsorge in der Pädiatrie – ein Perspektivwechsel
03.–05.04.2025	Hämatologie Heute Berlin / 11. Symposium Hämatologie Heute
27.–28.06.2025	Symposium für pädiatrische Hämato-Onkologie
17.07.2025	Genetische Varianten in PSMB10 als Ursache für SCID und Omenn-Syndrom
24.07.2025	Leukämieboard: Patienten unter Therapie post-HSCT bzw. post-CARTs
07.08.2025	Dr. M. Niewisch – Dyskeratosis congenita / Telomere Biology Disorder
18.09.2025	Europäisches COST-gefördertes Hämoglobinopathie-Netzwerk HELIOS: TCDS bei Sichelzellerkrankheit
25.09.2025	Annalena Kortenbusch – Plasmapheresefreie Therapie der aTTP
24.–27.09.2025	Jahrestagung Dt. Ges. für Kinder- und Jugendmedizin
23.–24.10.2025	Deutscher Kongress für Laboratoriumsmedizin
24.–27.10.2025	Jahrestagung Dt. Ges. für Hämatologie und Onkologie
08.11.2025	Herbstsymposium des NIO Sachsen e.V.

Anlage 2 Register

	Name des Registers	Krankheit/ Krankheitsgruppe	Vernetzungsebene
ZSNE & ZSNME	FTLD-Konsortium	Frontotemporale lobäre Degeneration	International
	MND-NET – Deutsches Netzwerk für ALS & Motoneuronerkrankungen	Motoneuronerkrankungen	International
	ALS Register	Amyotrophe Lateralsklerose	National
	ALS+FTD	Amyotrophe Lateralsklerose + Frontotemporale Demenz	National
	Enroll-HD, NCT01574053	Huntington-Krankheit	International
ZSEE	Bariatrische Chirurgie	Adipositas permagna	National
	EClip-Register, NCT03553420	Lipodystrophie	International
	Register für Adipositas-Patienten-Verlaufsdokumentation (APV)/ APV-Register	Adipositas	International
	Register für Konnatale Hypothyreose	Konnatale Hypothyreose	National
	Register für Adrenogenitales Syndrom (AGS) / AGS Register	Adrenogenitales Syndrom (AGS)	National
	DPV Register	Diabetes	International
ZSHI	OSTEOPETR	Osteopetrose	International

	PNH-Register, NCT01374360	Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie	International
	SCID-Register, DRKS00015997	Angeborene schwere T-zelluläre Immundefizienz / angeborene schweren kombinierten Immundefekte (SCID)	International
ZSLDPE	PanCAAlert	Pankreatologie, Onkologie, Gastroenterologie, Pankreaskarzinome: familiäres, seltenes, Azinuszell-, Ösophagus-, Magen-, Dünndarm-, Kolon- & Gallengangskarzinome; Pankreatitis, Cholangitis	national

Anlage 3 Informationsveranstaltungen für Betroffene & Patientenorganisationen

	Datum	Thema	Beteiligung Patientenorganisationen/Selbsthilfegruppen
ZSNE & ZSNME	15.01.2025 19.02.2025 19.03.2025 16.04.2025 21.05.2026 18.06.2025 20.08.2025 17.09.2025 15.10.2025 19.11.2025 17.12.2025	Diskussionsrunde für Angehörige von Patienten mit FTD (jeden 3. Mittwoch im Monat)	Angehörige von Patienten mit FTD Ulmer Gruppe
	20.09.2025	ALS-Familientag	Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
	25.10.2025	ALS - Informationstag der DGM in Ulm	Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
ZSEE	07.01.2025 04.02.2025 04.03.2025 01.04.2025 06.05.2025 03.06.2025 01.07.2025 05.08.2025 02.09.2025 07.10.2025 04.11.2025 02.12.2025	Lipodystrophie-Stammtisch online (jeden 1. Dienstag im Monat)	Patientenvereinigung für Menschen mit Lipodystrophie „NETLIP“
	30.01.2025	Starkes Übergewicht bei Kindern & Jugendlichen – Aktuelle Behandlungsmöglichkeiten	
	05.04.2025	Patientenseminar Lipodystrophie	
	17.07.2025	Starkes Übergewicht bei Kindern und Jugendlichen – Aktuelle Behandlungsmöglichkeiten	
	28.02.2025	Tag der Seltenen Erkrankungen	Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm, ZSE, Humangenetik, Klinik für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie, Endokrinologie, Neurologie, Störungen der Hämatopoese und Immundefekte, Seltene Herzerkrankungen
ZSHI	25.01.2025	Sichelzellkrankheit	
	22.03.2025	Aplastische Anämie und/oder Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie - Patiententag	Stiftung Lichterzellen, AA&PNH e.V.
ZSTETS	17.02.2025	Lifehacks 4 Cancer Nutzen von Bewegung und Sport – während und nach der Therapie	

28.03.2025	2. Onkologische Pflegefachtagung am UKU „Gemeinsam statt Einsam – Update zur pflegerischen Versorgung von onkologischen Patient*innen und Bewohner*innen“	KOK Vorstand
10.04.2025	„Krebserkrankung – Betroffene und Zugehörige im Blick“	Patientenbeirat CCCU, APU e. V., Ambulante Palliativversorgung Ulm, Psychosoziale Krebsberatungsstelle Ulm, Selbsthilfebüro KORN, Sozialer Beratungsdienst, Klinikseelsorge RKU, Palliativnetz Ulm, Hospiz Ulm
02.06.2025	Lifehacks 4 Cancer Tipps und Tricks zu Hautpflege, Perücken und Kosmetik	
25.09.2025	„Neue Wege gegen Krebs – präzise, partnerschaftliche, persönliche Versorgung“	Comprehensive Cancer Center Ulm (CCCU), Zentrum für Personalisierte Medizin Ulm (ZPMU), BRCA-Netzwerk e. V. – Hilfe bei familiären Krebserkrankungen, Arbeitskreis der Pankreatektomierten e. V. / AdP-Bauchspeicheldrüsenerkrankte, Deutsche ILCO e. V., Gruppe Ulm, Stoma/Darmkrebs, Deutsche Leukämie-/Lymphomhilfe e. V., Selbsthilfegruppe Lindau - Bodensee, Frauenselbsthilfe Krebs e.V. Heidenheim, Frauenselbsthilfe Krebs e.V. Ulm, Netzwerk Neuroendokrine Tumoren (NeT) e. V., Selbsthilfegruppe Magenkrebs Reutlingen, Selbsthilfegruppe Prostatakrebs (PCA) Ulm und Bad Buchau
29.05.2025	Lifehacks 4 Cancer Komplementärmedizin in der Onkologie	

Anlage 4 Klinische Studien

ZSNE/ZNME

1. GENERATION HD2

Phase: 2

EudraCT-Nummer: 2022-001991-32

Studientitel: A Study to Evaluate the Safety, Biomarkers, and Efficacy of Tominersen Compared With Placebo in Participants With Prodromal and Early Manifest Huntington's Disease.

2. Enroll-HD

Phase: Beobachtungsstudie

EudraCT-Nummer: –

Studientitel: A Prospective Registry Study in a Global Huntington's Disease Cohort.

3. HDClarity

Phase: Beobachtungsstudie

EudraCT-Nummer: –

Studientitel: A Multi-site Cerebrospinal Fluid Collection Initiative to Facilitate Therapeutic Development for Huntington's Disease.

4. FEEMSA

Phase: Beobachtungsstudie

EudraCT-Nummer: –

Studientitel: Systematic evaluation of laryngopharyngeal function in patients with MSA, PD and 4-repeat tauopathies.

5. Generate-Boost

Phase: 2

EudraCT-Nummer: 2019-001423-12

Studientitel: A trial to Evaluate Efficacy and Safety of Bortezomib in Patients With Severe Autoimmune Encephalitis.

6. PTC518 Extension Study

Phase: 2b

EudraCT-Nummer: 2023-504628-24-00

Studientitel: Double-Blind, Randomized Extension Study to Evaluate the Long-Term Safety and Efficacy of PTC518 in Participants With Huntington's Disease.

7. Rozanolixizumab bei MOG-AD

Phase: 3

EudraCT-Nummer: 2021-000352-19

Studientitel: 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 Antibody-Associated Disease.

8. NIO752

Phase: 1

EudraCT-Nummer: –

Studientitel: 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.

9. Horizon

Phase: 1

EudraCT-Nummer: 2019-001105-24

Studientitel: A Phase 1 Study to Assess the Safety, Tolerability, and Pharmacokinetics of ION464 Administered Intrathecally to Adults With Multiple System Atrophy.

10. Huntington SNP Study

Phase: 2

EudraCT-Nummer: –

Studientitel: Frequency of Selected Single Nucleotide Polymorphisms in Huntington Disease Gene Expansion Carriers.

11. ARO-ATXN2

Phase: 1

EudraCT-Nummer: 2024-514763-25

Studientitel: Placebo-Controlled Dose Escalating Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Pharmacodynamics of ARO-ATXN2 in Adult Subjects With Spinocerebellar Ataxia Type 2.

12. PTC518 Phase 2A

Phase: 2a

EudraCT-Nummer: 2021-003852-18

Studientitel: A Study to Evaluate the Safety and Efficacy of PTC518 in Participants With Huntington's Disease.

13. ALN-HTT02

Phase: 1

EudraCT-Nummer: NCT06585449

Studientitel: Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Pharmacodynamics of Intrathecally Administered Single Ascending Doses of ALN-HTT02 in Adult Patients With Huntington's Disease.

14. TOPAS-MSA

Phase: 2

EudraCT-Nummer: NCT06568237

Studientitel: Double-blind, Randomized, Placebo-controlled, Parallel Group Phase 2 Study of TEV-56286 for the Treatment of Patients With Multiple System Atrophy.

15. ALKIVIA

Phase: 2/3

EudraCT-Nummer: 2024-512785-33-00

Studientitel: A Study to Investigate the Efficacy and Safety of Efgartigimod PH2o SC in Adult Participants with Active Idiopathic Inflammatory Myopathy.

16. PEGASUS

Phase: 3

EudraCT-Nummer: NCT06877143

Studientitel: eine multizentrische, randomisierte, kontrollierte Studie, Hypercaloric PEG Nutrition in ALS to Sustain Energy Homeostasis

17. LIPCAL-ALS II

Phase: 3

EudraCT-Nummer: NCT02306590

Studientitel: Ultra-high-caloric, Fatty Diet in ALS.

18. QRL-201

Phase: 1

EudraCT-Nummer: –

Studientitel: Randomized, Double-Blind Placebo Controlled Multiple-Ascending Dose Study to Evaluate the Safety and Tolerability of QRL-201 in Amyotrophic Lateral Sclerosis.

19. REACH

Phase: 3

EudraCT-Nummer: –

Studientitel: Phase 3 Global, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study of the Efficacy and Safety of Losmapimod in Treating Patients With Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy.

20. ASCEND

Phase: 3b

EudraCT-Nummer: 2021-001294-23

Studientitel: Study to Evaluate Higher Dose Nusinersen in Patients With Spinal Muscular Atrophy Previously Treated With Risdiplam.

21. Nipocalimab bei gMG

Phase: 3

EudraCT-Nummer: 2020-005732-29

Studientitel: Phase 3 Study to Evaluate the Efficacy, Safety, Pharmacokinetics, and Pharmacodynamics of Nipocalimab Administered to Adults With Generalized Myasthenia Gravis.

22. IVITOC

Phase: 2

EudraCT-Nummer: –

Studientitel: Immunoabsorption Versus Immunoglobulins for Treatment of Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy.

23. GBS Study

Phase: 4 (Beobachtungsstudie)

EudraCT-Nummer: –

Studientitel: Immunoabsorption Versus Plasma Exchange for Treatment of Guillain-Barré Syndrome.

24. Namuscla Study

Phase: 4 (Beobachtungsstudie)

EudraCT-Nummer: –

Studientitel: An Observational Study to Describe the Long-term Safety and Effectiveness of Namuscla in the Symptomatic Management of Myotonia.

25. RECLAIIIM

Phase: 3

EudraCT-Nummer: 2018-003171-35

Studientitel: Study to Evaluate the Efficacy, Safety, and Pharmacokinetics of IgProzo (Hizentra®) in Adults With Dermatomyositis.

26. AP-101

Phase: 2a

EudraCT-Nummer: 2020-005971-11

Studientitel: Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study to Evaluate Safety, Tolerability, Pharmacodynamic Markers, and Pharmacokinetics of AP-101 in Patients With Familial and Sporadic ALS.

ZSEE Pädiatrie

1. EMANATE (RM-493-035)

Phase: 3

EudraCT-Nummer: 2021-002873-24

Studientitel: Setmelanotide (RM-493) Phase 3: 5 Independent Sub-studies of Setmelanotide in Patients with POMC/PCSK1, LEPR, SRC1, SH2B1, or PCSK1 N221D Gene Defects in the Melanocortin-4 Receptor Pathway

2. RM-493-040

Phase: 3

EudraCT-Nummer: NCT05774756

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

3. RM-IMC-901

Phase: Registerstudie

EudraCT-Nummer: EUPAS48822

Studientitel: Registry of Patients with Biallelic POMC, PCSK1, LEPR Deficiency Obesity or Bardet-Biedl Syndrome Treated with Setmelanotide

4. STEP YOUNG

Phase: 3

EudraCT-Nummer: 2022-502922-41

Studientitel: Long-term Safety and Efficacy of Semaglutide s.c. Once-weekly on Weight Management in Children and Adolescents With Obesity or Overweight

5. STEP TEENS Maintenance

Phase: 3

EudraCT-Nummer: 2023-508055-40

Studientitel: Weight Maintenance in Adolescents With Obesity; Long-Term Treatment With Semaglutide s.c. 2.4 mg Once-weekly

6. SURMOUNT-ADOLESCENTS

Phase: 3

EudraCT-Nummer: 2023-508055-40

Studientitel: Weight Maintenance in Adolescents With Obesity; Long-Term Treatment With Semaglutide s.c. 2.4 mg Once-weekly

7. MEASuRE Global Registry

Phase: Registerstudie

EudraCT-Nummer: NCT02325674

Studientitel: Metreleptin Effectiveness and Safety Registry

8. APL-20

Phase: 3b

EudraCT-Nummer: 2022-501781-22-00

Studientitel: Open-label Study to Evaluate Metreleptin in Children Under 6 Years of Age With Generalised Lipodystrophy

9. APL-22

Phase: 4 (Beobachtungsstudie)

EudraCT-Nummer: 2022-502950-14-00

Studientitel: Open-label Study to Evaluate Metreleptin in Patients with Partial Lipodystrophy

10. EMR200104_544

Phase: Anwendungsbeobachtung

EudraCT-Nummer: –

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

11. FABULINUS

Phase: 2b

EudraCT-Nummer: 2022-500531-36

Studientitel: Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study Assessing Safety and Efficacy of Frexalimab in Newly Diagnosed Type 1 Diabetes

12. BETA Preserve

Phase: 3

EudraCT-Nummer: 2024-519494-19

Studientitel: A Randomized, Double-blind, 2-arm, Phase 3 Study to Investigate Efficacy and Safety of Teplizumab Compared With Placebo in Newly Diagnosed Stage 3 Type 1 Diabetes

13. BARICADE-PRESERVE

Phase: 3

EudraCT-Nummer: 2025-522170-36-00

Studientitel: Phase 3 Study of Baricitinib to Preserve Beta Cell Function in Participants Newly Diagnosed with Type 1 Diabetes

14. R4461-MOB-2471

Phase: 3

EudraCT-Nummer: 2024-518674-14-00

Studientitel: An Open-Label Study of Mibavademab for the Treatment of Monogenic Obesity Due to Biallelic Loss of Function Variants of the LEP Gene

15. IIT Semaglutide

Phase: 4 (Beobachtungsstudie)

EudraCT-Nummer: U1111-1307-1203

Studientitel: Efficacy of Semaglutide s.c. once-weekly on Weight Loss and Management in Adolescents with Monogenic Obesity in Clinical Practice

ZSLDPE/ZSTETS

1. OPTEX 2/3

Prüfplancode: Po5498

Phase: 4

EudraCT: 2008-000706-36

Studientitel: Behandlungsoptimierung der chronischen Hepatitis-C-Virusinfektion bei Patienten mit Genotyp 2/3 und langsamem Therapieansprechen: Therapieverlängerung mit PEG-Interferon alfa-2b plus Ribavirin für 24 Wochen versus 12 Wochen Therapieverlängerung.

2. NUTRIPANC

Prüfplancode: –

Phase: Anwendungsbeobachtung

EudraCT: –

Studientitel: Multizentrische offene randomisierte Studie zur Untersuchung des optimalen Zeitpunkts des Wiederbeginns der oralen Nahrungsaufnahme bei Patienten mit akuter milder Pankreatitis.

3. TPL108392

Prüfplancode: TPL108392

Phase: 3

EudraCT: 2008-000660-17

Studientitel: Unverblindete, multizentrische Anschlussstudie zur Beurteilung der Sicherheit und Wirksamkeit von Eltrombopag bei Patienten mit Thrombozytopenie und einer Infektion mit dem Hepatitis-C-Virus (HCV).

4. ACTICCA-1

Prüfplancode: CTC11600

Phase: 3

EudraCT: 2012-005078-70

Studientitel: Adjuvante Chemotherapie mit Gemcitabin und Cisplatin im Vergleich zur Standardtherapie bei Patienten mit Gallengangs- und muskelinvasiven Gallenblasenkarzinomen nach kompletter chirurgischer Entfernung.

5. RamuNet

Prüfplancode: AIO-NET-0117/ass

Phase: 2

EudraCT: 2017-001207-68

Studientitel: Multizentrische einarmige Pilotstudie mit Ramucirumab in Kombination mit Dacarbazin bei Patienten mit progredienten gut differenzierten metastasierten pankreatischen neuroendokrinen Tumoren.

6. IMbrave050

Prüfplancode: WO41535

Phase: 3

EudraCT: 2019-002491-14

Studientitel: Multizentrische, randomisierte, offene Phase-III-Studie mit Atezolizumab plus Bevacizumab im Vergleich mit aktiver Überwachung als adjuvante Therapie bei Patienten mit hepatozellulärem Karzinom mit hohem Rezidivrisiko.

7. CADPT01C12101

Prüfplancode: CADPT01C12101

Phase: 1

EudraCT: 2019-004688-27

Studientitel: Offene multizentrische Phase-Ib-Plattformstudie mit Eskalation und Expansion mit ausgewählten Substanzkombinationen in erwachsenen Patienten mit fortgeschrittenem oder metastasiertem BRAF V600 Kolorektalkarzinom.

8. ATOMIC

Prüfplancode: AIO-KRK-0317

Phase: 3

EudraCT: 2019-003562-40

Studientitel: Randomisierte Studie zur Standard-Chemotherapie im Vergleich zur Standard-Chemotherapie kombiniert mit Atezolizumab als adjuvante Therapie für Patienten mit Stadium III Kolonkarzinom.

9. BERING CRC

Prüfplancode: NIS-PFO-2020-3101

Phase: 4

EudraCT: –

Studientitel: Encorafenib und Cetuximab bei Patienten mit metastasiertem, BRAF V600E-mutiertem Kolorektalkarzinom.

10. GOBLET

Prüfplancode: AIO-KRK-0320/ass

Phase: 1/2

EudraCT: 2020-003996-16

Studientitel: Phase 1/2-Studie zur Untersuchung von Biomarkern, Sicherheit und Wirksamkeit therapeutischer Kombinationen mit Pelareorep und Atezolizumab in fortgeschrittenen gastrointestinalen Krebserkrankungen.

11. ANTONIO

Prüfplancode: AIO-KRK-0220

Phase: 2

EudraCT: 2020-002715-21

Studientitel: Perioperatives/adjuvantes Atezolizumab mit oder ohne IMM-101 bei Patienten mit MSI-hohem oder MMR-defizientem Stadium III Kolorektalkarzinom.

12. ABC-HCC

Prüfplancode: MO42851

Phase: 3

EudraCT: 2020-004210-35

Studientitel: Randomisierte Phase-IIIb-Studie zur Prüfung von Atezolizumab plus Bevacizumab gegen TACE bei Patienten mit intermediärem hepatozellulärem Karzinom.

13. IMbrave251

Prüfplancode: MO42541

Phase: 3

EudraCT: 2020-005231-78

Studientitel: Randomisierte Phase-III-Studie mit Atezolizumab in Kombination mit Lenvatinib oder Sorafenib bei hepatozellulärem Karzinom.

14. SOLARIS

Prüfplancode: AIO-HEP-0121/ass

Phase: 2

EudraCT: 2021-000355-40

Studientitel: Kombinierte Therapie mit Pembrolizumab und Lenvatinib bei Patienten mit fortgeschrittenem Leberzellkrebs nach Progress unter Atezolizumab und Bevacizumab.

15. AURORA

Prüfplancode: AIO-HEP-0419/ass

Phase: 2

EudraCT: 2019-004728-39

Studientitel: Nicht randomisierte, einarmige translationale Phase-II-Studie mit Cabozantinib bei Patienten mit hepatozellulärem Karzinom nach Versagen der Erstlinie.

16. ADJUBIL

Prüfplancode: AIO-HEP-0421/ass

Phase: 2

EudraCT: 2021-002389-41

Studientitel: Phase-II-Studie zur Immuntherapie mit Durvalumab und Tremelimumab in Kombination mit Capecitabin nach Resektion von cholangiozellulären Karzinomen.

17. CABONEN

Prüfplancode: 02679

Phase: 2

EudraCT: 2020-002541-41

Studientitel: Phase-II-Studie mit Cabozantinib bei Patienten mit fortgeschrittenem, gering proliferativem NEN G3.

18. EMERALD-3

Prüfplancode: D910V00001

Phase: 3

EudraCT: 2021-003822-54

Studientitel: Phase-III-Studie zu Durvalumab in Kombination mit Tremelimumab ± Lenvatinib zusätzlich zu TACE.

19. BRIGHTLINE-2

Prüfplancode: BI 1403-0011

Phase: 2

EudraCT: 2022-001500-18

Studientitel: Phase-IIa/IIb-Studie mit BI 907828 zur Behandlung von Patienten mit lokal fortgeschrittenem oder metastasiertem Adenokarzinom.

20. INTRINSIC

Prüfplancode: WO42758

Phase: 1

EudraCT: 2021-001207-33

Studientitel: Globale, multizentrische, offene Umbrella-Studie der Phase I/II zur Bewertung zielgerichteter Therapien bei metastasiertem Darmkrebs.

ZSHI

1. Study of Safety & PK of Luspatercept (ACE-536) in Pediatric Participants With Beta (β)-Thalassemia

Prüfplancode: ACE-536-B-THAL-004

Phase: 2a

EudraCT: 2019-000208-13

Studientitel: A phase 2A study to evaluate the safety and pharmacokinetics of Luspatercept (ACE-536) in pediatric participants with beta-thalassemia.

2. Long-term safety and tolerability of iptacopan in patients with Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria

Sicurezza e tollerabilità a lungo termine di iptacopan in pazienti affetti da Emoglobinuria Parossistica Notturna.

Prüfplancode: CLNP023C12001B

Phase: 3b

EudraCT: 2020-004385-19

Studientitel: 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 3 studies with iptacopan.

Anlage 5 Wissenschaftliche Publikationen

ZSNE/ZSNME

1. Abu-Rumeileh S, Scholle L, Mensch A, Großkopf H, Ratti A, Kölsch A, Stoltenburg-Didinger G, Conrad J, De Gobbi A, Barba L, Steinacker P, Klafki HW, Oeckl P, Halbgebauer S, Stapf C, Posa A, Kendzierski T, Silani V, Hausner L, Ticozzi N, Froelich L, Weishaupt JH, Verde F, Otto M. Phosphorylated tau 181 and 217 are elevated in serum and muscle of patients with amyotrophic lateral sclerosis Nat Commun. 2025 Mar 5;16(1):2019. doi: 10.1038/s41467-025-57144-7
2. Steffke C, Baskar K, Bachhuber F, Wiesenfarth M, Dorst J, Schuster J, Schöberl F, Reilich P, Regensburger M, German A, Günther R, Vidovic M, Petri S, Meyer T, Hagenacker T, Grosskreutz J, Weyen U, Weydt P, Haarmeier T, Lingor P, Wolf J, Hermann A, Prudlo J, Günther K, Knehr A, Elmas Z, Uzelac Z, Witzel S, Ruf WP, Freischmidt A, Ho R, Ludolph AC, Weishaupt JH, Tumani H, Oeckl P, Brenner D, Catanese A. Targeted Proteomics upon Treatment with Tofersen Identifies Novel Response Markers for Superoxide Dismutase 1-Linked Amyotrophic Lateral Sclerosis Ann Neurol. 2025 Dec;98(6):1318-1334. doi: 10.1002/ana.70025. Epub 2025 Aug 9
3. González-Velasco Ó, Parlato R, Yilmaz R, Decker L, Menge S, Freischmidt A, Yang X, Tulasi N, Brenner D, Andersen PM, Forsberg KME, Schlachetzki JCM, Brors B, Voith von Voithenberg L, Weishaupt JH. Somatic gene mutations in the motor cortex of patients with sporadic amyotrophic lateral sclerosis Brain. 2025 Dec 11:awaf460. doi: 10.1093/brain/awaf460. Online ahead of print
4. Verde F, Vávra J, Dorst J, Elmas Z, Wiesenfarth M, De Gobbi A, Ratti A, Poletti B, Tumani H, Weishaupt J, Silani V, Ticozzi N, Otto M, Ludolph AC, Oeckl P. CSF levels of the somatodendritic protein MAP2 are increased in ALS and predict shorter survival J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2025 Nov 13;96(12):1132-1143. doi: 10.1136/jnnp-2025-336208
5. González-Velasco O, Simon M, Yilmaz R, Parlato R, Weishaupt J, Imbusch CD, Brors B. Identifying similar populations across independent single cell studies without data integration NAR Genom Bioinform. 2025 Apr 24;7(2):lqaf042. doi: 10.1093/nargab/lqaf042. eCollection 2025 Jun
6. Zanella P, Loss I, Parlato R, Weishaupt JH, Sala C, Verpelli C, Boeckers TM, Catanese A. ALS Mutations Shift the Isoelectric Point of the KIF5A C Terminal Inducing Protein Aggregation and TDP-43 Mislocalization J Neurosci. 2025 Jul 30;45(31):e1658242025. doi: 10.1523/JNEUROSCI.1658-24.2025
7. Meyer T, Boentert M, Großkreutz J, Weydt P, Bernsen S, Reilich P, Steinbach R, Rödiger A, Wolf J, Weyen U, Ludolph AC, Weishaupt J, Petri S, Lingor P, Günther R, Löscher W, Weber M, Münch C, Maier A, Grehl T. Motor

phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis – a three-determinant anatomical classification based on the region of onset, propagation of motor symptoms, and the degree of upper and lower motor neuron dysfunction *Neurol Res Pract.* 2025 Apr 28;7(1):27. doi: 10.1186/s42466-025-00389-w

8. Schmitt P, Schumann P, Koerbs A, Lin HJ, Grehl T, Weyen U, Petri S, Rödiger A, Steinbach R, Großkreutz J, Bernsen S, Weydt P, Wolf J, Günther R, Baum P, Metelmann M, Weishaupt JH, Streubel B, Kasper DC, Koc Y, Kettemann D, Norden J, Walter B, Münch C, Spittel S, Maier A, Körtvélyessy P, Meyer T. Motor phenotypes and neurofilament light chain in genetic amyotrophic lateral sclerosis – results from a multicenter screening program *J Neurol.* 2025 Dec 12;273(1):22. doi: 10.1007/s00415-025-13555-6
9. Maier A, Kettemann D, Weyen U, Grehl T, Schulte PC, Steinbach R, Rödiger A, Weydt P, Petri S, Wolf J, Grosskreutz J, Koch JC, Weishaupt JH, Rosseau S, Norden J, Körtvélyessy P, Koch B, Holm T, Hildebrandt B, Schumann P, Walter B, Riitano A, Münch C, Meyer T, Spittel S. Provision, cough efficacy and treatment satisfaction of mechanical insufflation-exsufflation in a large multicenter cohort of patients with amyotrophic lateral sclerosis *Sci Rep.* 2025 Mar 1;15(1):7360. doi: 10.1038/s41598-025-91692-8
10. Fazeli B, Botzenhardt S, Bachhuber F, Klassen P, Klose V, Dorst J, Wiesenfarth M, Uzelac Z, Jesse S, Brenner D, Anderl-Straub S, Ludolph AC, Otto M, Weishaupt J, Tumani H, Halbgebauer S. Comparative analysis of cerebrospinal fluid neurofilament medium, light and heavy chain in neurodegenerative diseases using an in-house assay for the detection of neurofilament medium chain *EBioMedicine.* 2025 Oct;120:105930. doi: 10.1016/j.ebiom.2025.105930. Epub 2025 Sep 19
11. Steinfurth L, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Steinbach R, Rödiger A, Grosskreutz J, Petri S, Boentert M, Weydt P, Bernsen S, Walter B, Günther R, Lingor P, Koch JC, Baum P, Weishaupt JH, Dorst J, Koc Y, Cordts I, Vidovic M, Norden J, Schumann P, Körtvélyessy P, Spittel S, Münch C, Maier A, Meyer T. Self-assessment of amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale on the patient's smartphone proves to be non-inferior to clinic data capture *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2025 Aug;26(5-6):495-506. doi: 10.1080/21678421.2025.2468404. Epub 2025 Feb 22
12. Meyer T, Schumann P, Grehl T, Weyen U, Petri S, Rödiger A, Steinbach R, Grosskreutz J, Bernsen S, Weydt P, Wolf J, Günther R, Vidovic M, Baum P, Metelmann M, Weishaupt JH, Streubel B, Kasper DC, Koc Y, Kettemann D, Norden J, Schmitt P, Walter B, Münch C, Spittel S, Maier A, Körtvélyessy P. SOD1 gene screening in ALS – frequency of mutations, patients' attitudes to genetic information and transition to tofersen treatment in a multi-center program *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2025 Feb;26(1-2):162-171. doi: 10.1080/21678421.2024.2401131. Epub 2024 Sep 13
13. Muccioli L, Ganceviciute B, Becker F, Minardi R, Tappatà M, Bachhuber F, Alkhatib M, Cirak S, Weishaupt J, Verma M, Tumani H, Wagner J, Messahel S, Nitschke F, Minassian BA, Bisulli F, Brenner D. Neurofilament Light Chain as a Biomarker of Disease Progression in Lafora Disease *Neurol Genet.* 2025 Oct 23;11(6):e200319. doi: 10.1212/NXG.000000000200319. eCollection 2025 Dec
14. Schwahn J, Hebestreit S, Kosche O, Steinacker P, Sandikci V, Winzer I, Hesebeck-Brinckmann J, Bachhuber F, Valkadinov I, Nittka S, Mesin L, Brauner M, von Arnim C, Santhanam N, Spreyer M, Sackmaier R, Knehr A, Barthel P, Bähr O, Gruber H, Stallforth S, Regensburg M, Winkler J, Yilmaz R, Neumaier M, Tumani H, Maros ME, Wenz H, Brenner D, Otto M, Ebert A, Conrad J, Weishaupt JH. Deep clinical, genetic, and serum biomarker profiling indicates glial and neuronal pathology in primary brain calcification *Brain Commun.* 2025 Oct 7;7(6):fcf388. doi: 10.1093/braincomms/fcf388. eCollection 2025
15. Kassubek R, Amend M, Niessen H, Schmitz B, Engelke J, Grübel N, Weishaupt J, Haeusler KG, Kassubek J, Müller HP. Longitudinal Cerebral Structural, Microstructural, and Functional Alterations After Brain Tumor Surgery for Early Detection of Recurrent Tumors *Biomedicines.* 2025 Nov 18;13(11):2811. doi: 10.3390/biomedicines13112811
16. Balz LT, Uttner I, Weishaupt J, Ludolph AC, Taranu D, Vardakas I, Jung S, Fangerau T, Erhart DK, Senel M, Tumani H, Lulé DE. Quality of Life in Multiple Sclerosis Compared to Amyotrophic Lateral Sclerosis: Fatigue and Fast Disease Progression Interferes with the Ability to Psychosocially Adjust *Brain Sci.* 2025 Jul 11;15(7):745. doi: 10.3390/brainsci15070745
17. Möhwald LM, Maier A, Grehl T, Weyen U, Weydt P, Günther R, Lingor P, Göricke B, Petri S, Grosskreutz J, Boentert M, Cordts I, Weishaupt JH, Dorst J, Münch C, Meyer T, Baum P. Shared prognostic information in amyotrophic lateral sclerosis – systematic assessment of the patients' perception of neurofilament light chain and the ALS functional rating scale *Neurol Res Pract.* 2025 Feb 6;7(1):6. doi: 10.1186/s42466-024-00363-y
18. Ludolph A, Wiesenfarth M. Tofersen and other antisense oligonucleotides in ALS *Ther Adv Neurol Disord.* 2025 Jan 22;18:17562864251313915. doi: 10.1177/17562864251313915. eCollection 2025
19. Scirocco E, Allen MD, Giacomelli E, Ajroud-Driss S, Andrews J, Banack S, Bede P, Benatar M, Cheung K, Corcia P, de Carvalho M, Elman L, Fink JK, Genge A, Hardiman O, Harms M, Heitzman D, Jang G, Kano O, Kiernan MC, Lee I, Ludolph A, Mehta P, Ozdinler H, Rezaian K, Schito P, Sherman AV, Silani V, Sorenson E, Turner MR, Van Den

- Berg L, Mitsumoto H, Paganoni S. Toward therapeutic trials in primary lateral sclerosis Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Nov;26(7-8):623-630. doi: 10.1080/21678421.2025.2527123. Epub 2025 Jul 6
20. Megat S, Marques C, Hernán-Godoy M, Sellier C, Stuart-Lopez G, Dirrig-Grosch S, Gorin C, Brunet A, Fischer M, Keime C, Kessler P, Mendoza-Parra MA, Zwamborn RAJ, Veldink JH, Scholz SW, Ferrucci L, Ludolph A, Traynor B, Chio A, Dupuis L, Rouaux C. CREB3 gain of function variants protect against ALS Nat Commun. 2025 Mar 26;16(1):2942. doi: 10.1038/s41467-025-58098-6
 21. Shefner JM, Cudkowicz ME, Genge A, Hardiman O, Al-Chalabi A, Andrews JA, Chio A, Corcia P, Couratier P, de Carvalho M, Heiman-Patterson T, Henderson RD, Ingre C, Johnston W, Ludolph A, Maragakis NJ, Miller TM, Mora JS, Petri S, Simmons Z, van den Berg LH, Zinman L, Kupfer S, Malik FI, Meng L, Simkins TJ, Wei J, Wolff AA, Rudnicki SA; COURAGE-ALS Study Group. Reldesemtiv in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Results From the COURAGE-ALS Randomized Clinical Trial JAMA Neurol. 2025 May 1;82(5):477-485. doi: 10.1001/jamaneurol.2025.0241
 22. Muqaku B, Dorst J, Wiesenfarth M, Otto M, Ludolph AC, Oeckl P. Peptidomic analysis of CSF reveals new biomarker candidates for amyotrophic lateral sclerosis EMBO Mol Med. 2025 Aug;17(8):1926-1949. doi: 10.1038/s44321-025-00272-w. Epub 2025 Jul 18
 23. Spencer PS, Berntsson SG, Buguet A, Butterfield P, Calne DB, Calne SM, Giménez-Roldán S, Hugon J, Kahlon S, Kisby GE, Lagrange E, Landtblom AE, Ludolph AC, Nunn PB, Palmer VS, Reis J, Román GC, Sipilä JOT, Spencer SS, Angues RV, Vernoux JP, Yabushita M. Brain health: Pathway to primary prevention of neurodegenerative disorders of environmental origin J Neurol Sci. 2025 Jan 15;468:123340. doi: 10.1016/j.jns.2024.123340. Epub 2024 Dec 9
 24. Palleis C, Quattrone A, Dehsarvi A, Roemer-Cassiano SN, Bernhardt AM; AL-108-231 Investigators, the PASSPORT Study Group; Huppertz HJ, Malpetti M, Boxer AL, Gnörich J, Frontzkowski L, Levin J, Brendel M, Höglinger GU, Franzmeier N. Brain Networks Route Neurodegeneration Patterns in Patients with Progressive Supranuclear Palsy Mov Disord. 2025 Oct;40(10):2102-2115. doi: 10.1002/mds.30257. Epub 2025 Jun 9
 25. Rudnicki SA, Al-Chalabi A, Andrews JA, Chio A, Corcia P, Couratier P, Cudkowicz ME, De Carvalho M, Genge A, Hardiman O, Heiman-Patterson T, Henderson RD, Ingre C, Johnston W, Ludolph A, Maragakis NJ, Miller TM, Mora JS, Petri S, Simmons Z, Van Den Berg LH, Zinman L, Herder KE, Kupfer S, Malik FI, Meng L, Simkins TJ, Wei J, Wolff AA, Shefner JM; Courage-ALS study group. Hospitalizations as an outcome measure in COURAGE-ALS Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Nov;26(7-8):802-811. doi: 10.1080/21678421.2025.2515907. Epub 2025 Jun 12
 26. Guillot SJ, Lang C, Simonot M, Beckett D, Lulé D, Balz LT, Knehr A, Stuart-Lopez G, Vercruysse P, Dieterlé S, Weydt P, Dorst J, Kandler K, Kassubek J, Wassermann L, Rouaux C, Arthaud S, Da Cruz S, Luppi PH, Roselli F, Ludolph AC, Dupuis L, Bolborea M. Early-onset sleep alterations found in patients with amyotrophic lateral sclerosis are ameliorated by orexin antagonist in mouse models Sci Transl Med. 2025 Jan 29;17(783):eadm7580. doi: 10.1126/scitranslmed.adm7580. Epub 2025 Jan 29
 27. Ludolph A, Klose V, Dreyhaupt J, Del Tredici K, Braak H. The deltoid muscle and the pattern of paresis in ALS J Neurol. 2025 Mar 6;272(3):253. doi: 10.1007/s00415-025-12949-w
 28. Dorst J, Dreyhaupt J, Wernecke D, Weiland U, Parlak Ö, Wiesenfarth M, Elmas Z, Herrmann C, Bänzner H, Boertlein A, Dempewolf S, Foerch C, Hecht M, Kohler A, Opherke C, Althaus K, Clauer-Bredt M, Lindner A, Ruf W, Brenner D, Witzel S, Peter RS, Schuster J, Ludolph AC, Rosenbohm A, Nagel G. Population-Based Versus Hospital-Based Data in Amyotrophic Lateral Sclerosis – A Factor to Consider? Eur J Neurol. 2025 Apr;32(4):e70137. doi: 10.1111/ene.70137
 29. Freri F, Spinelli EG, Canu E, Basaia S, Castelnovo V, Müller HP, Kassubek J, Ludolph AC, Krishnamurthy SS, Roselli F, Filippi M, Agosta F. Uncovering hypothalamic network disruption in ALS J Neurol. 2025 Dec 22;273(1):37. doi: 10.1007/s00415-025-13574-3
 30. Bârlescu LA, Höglinger GU, Volkmann H, Ludolph AC, Del Tredici K, Braak H; DESCRIBE-PSP Study Group; Müller HP, Kassubek J. Diffusion tensor imaging of sequential neuropathological patterns in progressive supranuclear palsy Front Aging Neurosci. 2025 Jun 6;17:1569302. doi: 10.3389/fnagi.2025.1569302. eCollection 2025
 31. 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. Correction: Clinical characterization of common pathogenic variants of SOD1-ALS in Germany J Neurol. 2025 Mar 8;272(4):259. doi: 10.1007/s00415-025-12952-1
 32. Mravinacová S, Bergström S, Olofsson J, de San José NG, Anderl-Straub S, Diehl-Schmid J, Fassbender K, Fließbach K, Jahn H, Kornhuber J, Landwehrmeyer GB, Lauer M, Levin J, Ludolph AC, Prudlo J, Schneider A, Schroeter ML, Wiltfang J, Steinacker P; FTLD Consortium; Otto M, Nilsson P, Månberg A. Addressing inter individual variability in CSF levels of brain derived proteins across neurodegenerative diseases Sci Rep. 2025 Jan 3;15(1):668. doi: 10.1038/s41598-024-83281-y

33. 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 Aug 27;17:17562864241263420. doi: 10.1177/17562864241263420. eCollection 2024
34. Halbgebauer S, Klose V, Fazeli B, Klassen P, Alexudis C, Nagel G, Rosenbohm A, Rothenbacher D, Gomez de San Jose N, Witzel S, Elmas Z, Wiesenfarth M, Schuster J, Dorst J, Huss A, Bachhuber F, Otto M, Landwehrmeyer GB, Ludolph AC, Tumani H. Neurofilament light chain reference values in serum and cerebrospinal fluid: a bi-compartmental analysis in neurological diseases *J Neurol*. 2025 Jul 25;272(8):535. doi: 10.1007/s00415-025-13271-1
35. Halbgebauer S, Fazeli B, Klose V, Nagel G, Rosenbohm A, Rothenbacher D, Bachhuber F, Jesse S, Otto M, Landwehrmeyer GB, Abdelhak A, Petzold A, Ludolph AC, Tumani H. Age-Specific Control and Alzheimer Disease Reference Curves and z-Scores for Glial Fibrillary Acidic Protein in Blood *Clin Chem*. 2025 Dec 2;71(12):1234-1242. doi: 10.1093/clinchem/hvaf120
36. Halbgebauer S, Fazeli B, Klose V, Nagel G, Rosenbohm A, Rothenbacher D, Bachhuber F, Jesse S, Otto M, Landwehrmeyer GB, Abdelhak A, Petzold A, Ludolph AC, Tumani H. Motor Neuron Disease Population-Based Registry in Egypt: Where Do We Stand? *Clin Chem*. 2025 Dec 2;71(12):1234-1242. doi: 10.1093/clinchem/hvaf120
37. Lang C, Guillot SJ, Lule D, Balz LT, Knehr A, Weydt P, Dorst J, Kandler K, Muller HP, Kassubek J, Wassermann L, Da Cruz S, Roselli F, Ludolph AC, Bolborea M, Dupuis L. Early brain-wide disruption of sleep microarchitecture in amyotrophic lateral sclerosis *J Clin Invest*. 2025 Nov 6;136(1):e194555. doi: 10.1172/JCI194555. eCollection 2026 Jan 2
38. Wurster CD, Stolte B, Kessler T, Freigang M, Bjelica B, Ilse B, Koch JC, Cordts I, Mensch A, Zeller D, Uzelac Z, Sam G, Lapp HS, Wohnrade C, Rödiger A, Muhandes MT, Schneider I, Bellut J, Nentwich J, Dorst J, Schuster J, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Totzeck A, Thimm A, Steinbach R, Grosskreutz J, Kleinschnitz C, Ludolph AC, Deschauer M, Kirschner J, Dreyhaupt J, Wollinsky K, Petri S, Weiler M, Hagenacker T, Günther R. Respiratory function in 192 adult patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen – a multicenter observational study *Orphanet J Rare Dis*. 2025 Sep 8;20(1):476. doi: 10.1186/s13023-025-04009-3
39. Michelutti M, Huppertz HJ, Anderl-Straub S, Volkmann H, Urso D, Tafuri B, Nigro S, Manganotti P, Rosenbohm A, Ludolph AC, Otto M, Logroscino G, Müller HP, Kassubek J. MRI-DTI Biomarkers Along the Continuum of Behavioral Variant Frontotemporal Dementia *Eur J Neurol*. 2025 Dec;32(12):e70438. doi: 10.1111/ene.70438
40. Kassubek J, Roselli F, Witzel S, Dorst J, Ludolph AC, Rasche V, Vernikouskaya I, Müller HP. Hypothalamic atrophy in primary lateral sclerosis, assessed by convolutional neural network-based automatic segmentation *Sci Rep*. 2025 Jan 10;15(1):1551. doi: 10.1038/s41598-025-85786-6
41. Keipert LM, Wurster CD, Uzelac Z, Dorst J, Schuster J, Wollinsky K, Ludolph A, Lulé D. Pain in adult and adolescent patients with 5q-associated Spinal Muscular Atrophy – an often underrated phenomenon *J Neuromuscul Dis*. 2025 Sep;12(5):662-669. doi: 10.1177/22143602251325773. Epub 2025 May 21
42. Klassen P, Alexudis C, Klose V, de San José NG, Huss A, Bachhuber F, Soyulu Ö, Fazeli B, Erhart D, Laible M, Anderl-Straub S, Jesse S, Otto M, Ludolph AC, Tumani H, Halbgebauer S. Increased transmembrane protein 119 (TMEM119) levels in the cerebrospinal fluid of patients with mild cognitive impairment due to Alzheimer's disease suggest early microglial involvement *Alzheimers Dement (Amst)*. 2025 Dec 31;18(1):e70240. doi: 10.1002/dad2.70240. eCollection 2026 Jan–Mar
43. Erdmann H, Schaub A, Lucas MC, Scholz V, Benet-Pages A, Becker K, Dineiger C, Mayer V, van Buren I, Breithausen E, Akbari K, Cordts I, Sauer M, Schneider C, Krakowsky R, Schnabel F, Dunker K, Fabritius L, Gerb J, Grabova D, Möhwald K, Näher M, Steinmetz K, Thiessen F, Jäck A, Schneider-Gold C, Zittel S, Petersen C, Schreyer I, Mämecke L, Wilfling S, Wunderlich G, Brenner D, Hellenbroich Y, Muhle K, Huchtemann T, Claus I, Klopstock T, Strupp M, Levin J, Höglinger G, Huppert D, Becker-Bense S, Filippopoulos F, Kilpert F, Leitão E, Kaya S, Depienne C, Schöberl F, Neuhann T, Holinski-Feder E, Zwerger A, Abicht A. Repeat-associated ataxias in a German patient cohort analysed by targeted parallel long-read sequencing *Brain*. 2025 Sep 3;awaf318. doi: 10.1093/brain/awaf318. Online ahead of print
44. Estevez-Fraga C, Sebenius I, Hansen JY, Hänisch B, Zeun P, Scahill RI, Gregory S, Johnson EB, Wild EJ, Byrne LM, Durr A, Landwehrmeyer B, Leavitt BR, Misic B, Valk SL, Rees G, Tabrizi SJ, McColgan P. Cell-specific mechanisms drive connectivity across the time course of Huntington's disease *Nat Commun*. 2025 Jul 1;16(1):5519. doi: 10.1038/s41467-025-60556-0
45. Hannemann W, Stahuber L, Kouba T, Lindenberg KS, Rapp D, Lewerenz J, Huppertz HJ, Tykalova T, Rusz J, Landwehrmeyer GB, Mühlbäck A. Challenging or less challenging oral diadochokinetic tasks – what works best in Huntington disease? A cross-sectional study *J Neurol*. 2025 Oct 15;272(10):697. doi: 10.1007/s00415-025-13310-x
46. Herrmann C, Uzelac Z, Michels S, Weber A, Richter L, Elmas Z, Jagodzinski L, Wurster C, Schuster J, Dreyhaupt J, Dorst J. Alterations of Fat and Ketone Body Metabolism in ALS and SMA – A Prospective Observational Study *Eur J Neurol*. 2025 Apr;32(4):e70132. doi: 10.1111/ene.70132

47. Mahlberg M, Dorst J, Elmas Z, Haase U, Heming M, Müller-Miny L, Meyer Zu Hörste G, Stettner M, Then Bergh F, Baum P; Disease-Related Competence Network Peripheral Nervous System (KKPNS). Extracorporeal therapy procedures (plasma exchange and immunoadsorption) in chronic inflammatory demyelinating polyneuropathies (CIDP) – a database analysis *BMC Neurol.* 2025 Jul 17;25(1):293. doi: 10.1186/s12883-025-04294-2
48. Spittel S, Grehl T, Weydt P, Kettemann D, Fabian R, Rödiger A, Smesny U, Steinbach R, Ilse B, Weyen U, Petri S, Lumi R, Bjelica B, Lingor P, Grosskreutz J, Göricke BM, Pfeilschifter W, Schmeja W, Dorst J, Mensch A, Siebert J, Norden J, Bernsen S, Subramanian SK, Hildebrandt B, Walter B, Münch C, Maier A, Meyer T. Dextromethorphan/quinidine (DMQ) for reducing bulbar symptoms in amyotrophic lateral sclerosis – assessment of treatment experience in a multicenter study *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2025 Sep 11:1–13. doi: 10.1080/21678421.2025.2557932. Online ahead of print
49. Rosenbohm A, Nguyen-Younossi N, Kassubek J. Parkinson's disease-associated camptocormia: biopsy-confirmed focal myositis and treatment options *J Neurol.* 2025 Oct 23;272(11):724. doi: 10.1007/s00415-025-13468-4
50. Caffard T, Verna B, Schönnagel L, Guven AE, Arzani A, Chiapparelli E, Burkhard MD, Lan R, Shue J, Rosenbohm A, Kassubek J, Dobrindt O, Sama AA, Girardi FP, Cammisa FP, Zippelius T, Hughes AP. Cervical Muscle Composition in Degenerative Dropped Head Syndrome: A Propensity Score Matching Study *Spine (Phila Pa 1976).* 2025 Oct 1;50(19):1303–1312. doi: 10.1097/BRS.0000000000005424. Epub 2025 Jun 1351. Kleinerova J, Chipika RH, Tan EL, Yunusova Y, Marchand-Pauvert V, Kassubek J, Pradat PF, Bede P. Sensory Dysfunction in ALS and Other Motor Neuron Diseases: Clinical Relevance, Histopathology, Neurophysiology, and Insights from Neuroimaging *Biomedicines.* 2025 Feb 22;13(3):559. doi: 10.3390/biomedicines13030559
52. Becker W, Vintonyak O, Kassubek J. Joint examination of reflexive vertical saccades and small involuntary fixational saccades improves the classification of patients with progressive supranuclear palsy (PSP): a ROC study *Exp Brain Res.* 2025 Mar 13;243(4):90. doi: 10.1007/s00221-025-07031-w
53. Lang C. Sleep alterations in amyotrophic lateral sclerosis *Curr Opin Neurol.* 2025 Oct 1;38(5):606–613. doi: 10.1097/WCO.0000000000001424. Epub 2025 Aug 20
54. Yogeshwar SM, Bartels F, Grüter T, Muñoz-Castrillo S, Picard G, Crijnen YS, Bernard E, Heidbreder A, Zekeridou A, Ringelstein M, Kraft A, Kovac S, Wandinger KP, de Vries JM, Boon AJW, Veenbergen S, Geis C, Penner L, Melzer N, Leyboldt F, Blaabjerg M, Pittock SJ, Gaig C, Sabater L, Santamaria J, Graus F, Dalmau J, Prüss H, Höftberger R, Schreiner B, McKeon A, Lewerenz J, Irani S, Mignot E, Titulaer MJ, Ayzenberg I, Honnorat J, Finke C; IgLON5 Imaging Consortium. Brain atrophy patterns in anti-IgLON5 disease *Brain.* 2025 Jul 12:awaf256. doi: 10.1093/brain/awaf256. Online ahead of print
55. Koenen FF, Wurster U, Schwenkenbecher P, Gerritzen A, Groß CC, Eichhorn P, Harrer A, Isenmann S, Lewczuk P, Lewerenz J, Leyboldt F, Otto M, Regeniter A, Roskos M, Ruprecht K, Spreer A, Strik H, Uhr M, Wick M, Wildemann B, Wiltfang J, Zimmermann T, Hannich M, Khalil M, Tuman H, Süße M, Skripuletz T; German Society for Cerebrospinal Fluid Diagnostics and Clinical Neurochemistry (DGLN e.V.). Oligoclonal bands and kappa free light chains: Competing parameters or complementary biomarkers? *Autoimmun Rev.* 2025 Apr 30;24(5):103765. doi: 10.1016/j.autrev.2025.103765. Epub 2025 Feb 11
56. Rittel JC, Hudasch D, Doppler K, Bergh FT, Lesser M, Aktas O, Nagel M, Huttner HB, Rostasy K, Tauber S, Fries MA, Malter M, Madlener M, Kraft A, Hoffmann F, Lewerenz J, Senel M, Wickel J, Geis C, Moser A, Wandinger KP, Bartsch T, Leyboldt F, Thaler F, Kümpfel T, Meuth S, Melzer N, Finke C, Prüss H, Stangel M, Sühs KW; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis (GENERATE). Intravenous immunoglobulin as first-line acute treatment in adults with autoimmune encephalitis caused by antibodies to NMDAR, LGI1 and CASPR2 *J Neurol.* 2025 Mar 25;272(4):287. doi: 10.1007/s00415-025-13032-0
57. Habib M, Wiessler AL, Fischer P, Niesner M, Selcho M, Abrante L, Werner C, Sodmann A, Koch M, Zare A, Prüss H, Dargvaine J, Lewerenz J, Handreka R, Körtvelyessy P, Reinhold D, Thaler FS, Pitarokoli K, Kittel RJ, Briesse M, Sendtner M, Rittner H, Leyboldt F, Sommer C, Blum R, Doppler K, Villmann C. Neuropathic Pain and Distinct CASPR2 Autoantibody IgG Subclasses Drive Neuronal Hyperexcitability *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.* 2025 Jul;12(4):e200423. doi: 10.1212/NXI.0000000000200423. Epub 2025 Jun 25
58. Kreye J, Morgenlander WR, Thakar M, Schulte-Frankenfeld PM, Schott S, Bünger I, Kornau HC, Angkeow JW, Jayaraman S, Otto C, Hahn W, Lewerenz J, Thaler FS, Korporal-Kuhnke M, Melzer N, Dargvaine J, Bien CG, Kohlie R, Lattwein E, Schmitz D, Calabresi PA, Pardo CA, Prüss H, Ruprecht K, Benjamin Larman H. Specific viral antibodies associate with anti-NMDAR encephalitis after herpes simplex encephalitis *Brain Behav Immun.* 2025 Nov;130:106073. doi: 10.1016/j.bbi.2025.106073. Epub 2025 Aug 11
59. Grüter T, Gaig C, Crijnen YS, Titulaer MJ, Sabater L, Heidbreder A, Dargvaine J, Tietz A, Kovac S, Dik A, Erro ME, Lewerenz J, Kraft A, Seifert F, Höftberger R, Thaler FS, de Azevedo L, Wickel J, de Vries JM, Boon AJW, van Steenhoven RW, Gold R, Wandinger KP, Kuhlenbäumer G, Dalmau JO, Leyboldt F, Graus F, Ayzenberg I; Anti-IgLON5 Disease Study Group. Early Treatment With Intravenous Immunoglobulins and Outcomes of Patients With Anti-IgLON5 Disease *JAMA Neurol.* 2025 Oct 1;82(10):1040–1047. doi: 10.1001/jamaneurol.2025.2574

60. Baumgartner T, Freyberg M, Campetella L, Crijnen Y, Dargviniene J, Behning C, Bien CG, Rada A, Prüss H, Rössling R, Kovac S, Strippel C, Thaler FS, Eisenhut K, Lewerenz J, Becker F, Reinecke R, Malter MP, Sühs KW, Tauber SC, Von Podewils F, Melzer N, Wandinger KP, Fernandez Ceballos RA, Kuhle J, Berger K, Bauer T, Rüber T, Racz A, Becker AJ, Pitsch J, Kühlenbäumer G, Muñoz-Castrillo S, Honnorat J, Titulaer MJ, Leypoldt F, Surges R; GENERATE study group. Risk of Epilepsy and Factors Associated With Time to Seizure Remission in Anti-LG1 Encephalitis: Long-Term Outcome in 236 Patients *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2025 Nov;12(6):e200469. doi: 10.1212/NXI.000000000200469. Epub 2025 Sep 15
61. Brenner J, Bastiaansen AEM, Guasp M, Muñoz-Castrillo S, Iizuka T, de Bruijn MAAM, Muñoz-Lopetegi A, Martínez-Hernández E, Picard G, Vogrig A, Millot M, Finke C, Geis C, Lewerenz J, Melzer N, Prüss H, Räuber S, Ringelstein M, Rostasy K, Sühs KW, Thaler FS, Wandinger KP, Wurdack K, Crijnen YS, Kerstens J, van Steenhoven RW, Veenbergen S, Schreurs MWJ, van den Berg R, Volovici V, Neuteboom RF, de Vries JM, Sillevs Smitt PAE, Nagtzaam MMP, Franken SC; GENERATE Study Group; Dalmau J, Leypoldt F, Honnorat J, Titulaer MJ. Development and validation of the NEOS2 score for prediction of long-term outcomes and improvement after first-line immunotherapy in patients with anti-NMDAR encephalitis: an international cohort study *Lancet Reg Health Eur*. 2025 Dec 11;62:101562. doi: 10.1016/j.lanepe.2025.101562. eCollection 2026 Mar
62. Schwake C, Ladopoulos T, Häußler V, Kleiter I, Ringelstein M, Aktas O, Kümpfel T, Engels D, Havla J, Hümmert MW, Kretschmer JR, Tkachenko D, Trebst C, Ayroza Galvão Ribeiro Gomes AB, Pröbstel AK, Korporal-Kuhnke M, Wildemann B, Jarius S, Pul R, Pompsch M, Krämer M, Then Bergh F, Gödel C, Schwarz P, Kowarik MC, Rommer PS, Vardakas I, Senel M, Winkelmann A, Retzlaff N, Weber MS, Husseini L, Walter A, Schindler P, Bellmann-Strobl J, Paul F, Gold R, Ayzenberg I; Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). Apheresis therapies in MOGAD: a retrospective study of 117 therapeutic interventions in 571 attacks *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2025 Jun 12;96(7):639-646. doi: 10.1136/jnnp-2024-334863
63. Kretschmer JR, Tkachenko D, Kümpfel T, Havla J, Engels D, Paul F, Schindler P, Bellmann-Strobl J, Berthele A, Giglhuber K, Zappe C, Klotz L, Revie L, Dawin E, Senel M, Tumani H, Bergh FT, Warnke C, Kraemer M, Walter A, Bayas A, Zettl UK, Lauenstein AS, Yalachkov Y, Etgen T, Kaste M, Luessi F, Gingele S, Passoke S, Weber MS, Sieb JP, Haarmann A, Oschmann P, Rothhammer V, Geis C, Kowarik MC, Kern P, Grothe M, Stephanik H, Angstwurm K, Hoffmann F, Wallwitz U, Wildemann B, Jarius S, Stellmann JP, Pakeerathan T, Schwake C, Ayzenberg I, Kleiter I, Fischer K, Aktas O, Ringelstein M, Häußler V, Trebst C, Hümmert MW. Worse recovery from acute attacks and faster disability accumulation highlights the unmet need for improved treatment in patients with late-onset neuromyelitis optica spectrum disorders (COPTER-LO study) *Front Immunol*. 2025 Apr 11;16:1575613. doi: 10.3389/fimmu.2025.1575613. eCollection 2025
64. Abu-Rumeileh S, Erhart DK, Barba L, Konen FF, Stapf C, Senel M, Hudusch D, Steinacker P, Oeckl P, Weise CM, Ticozzi N, Halbgebauer S, Verde F, Sühs KW, Tumani H, Otto M. CSF Beta-Synuclein, SNAP-25, and Neurogranin in Infectious and Autoimmune Inflammatory Neurologic Diseases *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2025 Nov;12(6):e200491. doi: 10.1212/NXI.000000000200491. Epub 2025 Oct 8
65. 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 (CogniMOG-Study) *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2025 Mar 13;96(3):296-305. doi: 10.1136/jnnp-2024-333994
66. Falk KK, Cabrera LA, Junker R, Leypoldt F, Malter MP, Markewitz R, Senel M, Tumani H, Wandinger KP, Zettl UK, Dargviniene J. Serum NfL predicts outcome and secondary autoimmunity in herpes-simplex encephalitis *J Neuroimmunol*. 2025 Mar 15;400:578528. doi: 10.1016/j.jneuroim.2025.578528. Epub 2025 Jan 18
67. Kalousios S, Hesser J, Dümpelmann M, Baumgartner C, Hamer HM, Hirsch M, Imbach L, Kaufmann E, Kegele J, Knake S, Leonhardt G, Mayer T, Mertens A, Pataria E, von Podewils F, Quesada CM, Steinhoff BJ, Surges R, Voges BR.
68. Burd S, Assenza G, Quintas S, Gil López FJ, Wagner J, Lebedeva A, Vlasov P, Pantina N, Patten A, Goldman S, Sáinz-Fuertes R, Torres Arlandis M, Lagarde S, Sejbaek T, Kharkovsky V. A Phase 4, multicenter, prospective, non-interventional, observational study to investigate the effectiveness and safety/tolerability of perampanel when used as first adjunctive therapy in routine clinical practice in people with epilepsy: Study 512 *Front Neurol*. 2025 Apr 15;16:1533767. doi: 10.3389/fneur.2025.1533767. eCollection 2025
69. Arnsten AFT, Del Tredici K, Barthélemy NR, Gabitto M, van Dyck CH, Lein E, Braak H, Datta D. An integrated view of the relationships between amyloid, tau, and inflammatory pathophysiology in Alzheimer's disease *Alzheimers Dement*. 2025 Aug;21(8):e70404. doi: 10.1002/alz.70404
70. Bräuer S, Weber M, Deuschle C, Julia K, Concha-Marambio L, Bernhardt AM, Kadam V, Mengel D, Ruf WP, Kassubek J, Schniewind I, Kuhs S, Rossi M, Parchi P, Levin J, Danzer KM, Synofzik M, Brockmann K, Falkenburger BH.

- High Agreement Across Laboratories Between Different Alpha-Synuclein Seed Amplification Protocols *Eur J Neurol*. 2025 Apr;32(4):e70165. doi: 10.1111/ene.70165
71. Menge S, Segura I, Hartmann M, Decker L, Kiran S, Danzer KM, Iben S, Harbauer AB, Oeckl P, Freischmidt A. Comparing loss of individual fragile X proteins suggests strong links to cellular senescence and aging *Cell Mol Life Sci*. 2025 Oct 21;82(1):358. doi: 10.1007/s00018-025-05898-0
 72. Steinacker P, Werner L, Tarabuko A, Al-Ali I, Mechawar N, Pryce CR, Cattane N, Poggi G, Al Shweiki MR, Graf H, Großkopf H, Halbgebauer S, Oeckl P, Barba L, Meier L, Abu-Rumeileh S, Marston H, Bornemann KD, Hengerer B, Danzer KM, Schönfeldt-Lecuona C, Otto M. Evidence for reduced synaptic protein SNAP-25 in cerebrospinal fluid in major depressive disorder and schizophrenia *BMJ Ment Health*. 2025 Aug 21;28(1):e301752. doi: 10.1136/bmjment-2025-301752
 73. Bopp V, LeeBae J, Oeckl P, Kühlwein JK, Grozdanov V, Kiechle M, Mayer B, Möhrle B, Geiger H, Danzer KM. Targeting Cdc42 improves motor phenotype in Parkinson's disease mice and reveals age-dependent susceptibility to α -synuclein *iScience*. 2025 Nov 25;28(12):114217. doi: 10.1016/j.isci.2025.114217. eCollection 2025 Dec 19
 74. Menge S, Decker L, Freischmidt A. Genetics of ALS – genes and modifier *Curr Opin Neurol*. 2025 Oct 1;38(5):568-573. doi: 10.1097/WCO.0000000000001416. Epub 2025 Aug 7
 75. Balz LT, Erhart DK, Uttner I, Lulé DE, Tumani H. Evidence for a severe cognitive subgroup in a comprehensive neuropsychological Post-COVID-19 syndrome classification *Sci Rep*. 2025 Dec 30;15(1):45738. doi: 10.1038/s41598-025-33148-7
 76. Balz LT, Uttner I, Taranu D, Erhart DK, Fangerau T, Jung S, Schreiber H, Senel M, Vardakas I, Lulé DE, Tumani H. Sensitivity and Specificity of a Revised Version of the TRACK-MS Screening Battery for Early Detection of Cognitive Impairment in Patients with Multiple Sclerosis *Biomedicines*. 2025 Aug 4;13(8):1902. doi: 10.3390/biomedicines13081902
 77. Michelutti M, Huppertz HJ, Volkmann H, Anderl-Straub S, Urso D, Tafuri B, Nigro S, Manganotti P, Werner L, Lombardi J, Otto M, Logroscino G, Müller HP, Kassubek J. Multiparametric MRI-based biomarkers in the non-fluent and semantic variants of primary progressive aphasia *J Neurol*. 2025 Jul 2;272(8):490. doi: 10.1007/s00415-025-13215-9
 78. Bell W, Jennings A, Bondonno NP, Franke A, Bang C, Both M, Kassubek J, Müller HP, Borggrete J, Lieb W, Kühn T, Cassidy A. The gut microbiome mediates the association between a flavonoid-rich diet and MASLD in a population-level analysis *Eur J Nutr*. 2025 Dec 4;65(1):1. doi: 10.1007/s00394-025-03851-2
 79. Volkmann H, Höglinger GU, Grön G, Bârlescu LA; DESCRIBE-PSP study group; Müller HP, Kassubek J. MRI classification of progressive supranuclear palsy, Parkinson disease and controls using deep learning and machine learning algorithms for the identification of regions and tracts of interest as potential biomarkers *Comput Biol Med*. 2025 Feb;185:109518. doi: 10.1016/j.compbiomed.2024.109518. Epub 2024 Dec 10
 80. Vernikouskaya I, Rasche V, Kassubek J, Müller HP. Hypothalamus and intracranial volume segmentation at the group level by use of a Gradio-CNN framework *Int J Comput Assist Radiol Surg*. 2025 Aug;20(8):1723-1731. doi: 10.1007/s11548-025-03438-6. Epub 2025 Jun 6
 81. Raas Q, Haouy G, de Calbiac H, Pasho E, Marian A, Guerrera IC, Rosello M, Oeckl P, Del Bene F, Catanese A, Ciura S, Kabashi E. TBK1 is involved in programmed cell death and ALS-related pathways in novel zebrafish models *Cell Death Discov*. 2025 Mar 12;11(1):98. doi: 10.1038/s41420-025-02374-3
 82. Oeckl P, Mayer B, Bateman RJ, Day GS, Fox NC, Huey ED, Ibanez L, Ikeuchi T, Jucker M, Lee JH, Levin J, Llibre-Guerra JJ, Lopera F, McDade E, Morris JC, Niimi Y, Roh JH, Sánchez-Valle R, Schofield PR, Otto M; Dominantly Inherited Alzheimer Network. Early increase of the synaptic blood marker β -synuclein in asymptomatic autosomal dominant Alzheimer's disease *Alzheimers Dement*. 2025 Apr;21(4):e70146. doi: 10.1002/alz.70146
 83. Barba L, Bellomo G, Alcolea D, Wojdala AL, Gaetani L, Fortea J, Abu-Rumeileh S, Lleó A, Parnetti L, Belbin O, Otto M, Oeckl P. Serum level changes of the synaptic marker beta-synuclein in Alzheimer's disease continuum and other dementias *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2025 Nov 13;96(12):1144-1153. doi: 10.1136/jnnp-2025-336189
 84. Barba L, Vollmuth C, Halbgebauer S, Ungethüm K, Hametner C, Essig F, Kollikowski AM, Pham M, Schuhmann MK, Heuschmann PU, Oeckl P, Steinacker P, Romoli M, D'Anna L, Abu-Rumeileh S, Haeusler KG, Stoll G, Neugebauer H, Otto M. Prognostic serum biomarkers of synaptic, neuronal and glial injury in patients with acute ischemic stroke of the anterior circulation *Eur J Neurol*. 2025 Jan;32(1):e16581. doi: 10.1111/ene.16581
 85. Kadam V, Wacker M, Oeckl P, Korneck M, Dannenmann B, Skokowa J, Hauser S, Otto M, Synofzik M, Mengel D. Most L1CAM Is not Associated with Extracellular Vesicles in Human Biofluids and iPSC-Derived Neurons *Mol Neurobiol*. 2025 Aug;62(8):10427-10442. doi: 10.1007/s12035-025-04909-2. Epub 2025 Apr 10
 86. Gerstner F, Wittig S, Menedo C, Ruwald S, Carlini MJ, Vankova A, Sowoidnich L, Martín-López G, Dreilich V, Alonso Collado A, Pagiazitis JG, Aousji O, Grzyb C, Smith AK, Yang M, Roselli F, Mentis GZ, Sumner CJ, Pellizzoni L, Simon CM. Cerebellar pathology contributes to neurodevelopmental deficits in spinal muscular atrophy *Brain*. 2025 Sep 12;awaf336. doi: 10.1093/brain/awaf336. Online ahead of print

87. Gerstner F, Wittig S, Menedo C, Ruwald S, Carlini MJ, Vankova A, Sowoidnich L, Martín-López G, Dreilich V, Collado AA, Pagiazitis JG, Aousji O, Grzyb C, Smith A, Yang M, Roselli F, Mentis GZ, Sumner CJ, Pellizzoni L, Simon CM. Cerebellar pathology contributes to neurodevelopmental deficits in spinal muscular atrophy Res Sq [Preprint]. 2025 Jun 23;rs.3.rs-6819992. doi: 10.21203/rs.3.rs-6819992/v2
88. Taranu D, Balz LT, Holbrook J, Tumani V, Schreiber H, Tumani H, Uttner I. Cognitive impairment, mood, and fatigue in various multiple sclerosis subtypes: a one-year follow-up study J Neurol. 2025 May 14;272(6):398. doi: 10.1007/s00415-025-13115-y

ZSEE Pädiatrie

1. Sharma S, Dignam JP, Aitchison G, Gaw R, Stasinopoulos I, Gebril A, Wabitsch M, Andrew R, MacLean MR. Estriol attenuates visceral adiposity and pulmonary artery smooth muscle cell proliferation via ER α -mediated signalling Eur Heart J Open. 2026;6(1):oeag001
2. Schilling R, Wiegmann S, Winter M, Ernst M, Wechsung K, Kalender U, Stöckigt B, Richter-Unruh A, Hiort O, Döhnert U et al. Improving diagnosis-specific knowledge of people with differences of sex development (DSD): Evaluation of the two-day Empower-DSD training course in Germany Patient Educ Couns. 2026;145:109482
3. Joisten C, Büssenschütt A, Gellhaus I, Jaeschke R, Kapellen TM, Kauth T, Knab K, Röbl M, Torbahn G, Wabitsch M et al. [Overweight and obesity in children and adolescents – inadequate quality of care from the perspective of paediatricians in Germany] Dtsch Med Wochenschr. 2026;151(1–02)
4. Giannopoulou EZ, Zorn S, Schirmer M, Brandt-Heunemann S, Schnurbein JV, Nestoris C, Moawia A, Siebert R, Denzer C, Wabitsch M. Monogenic obesity due to MC4R deficiency: lessons from a multigenerational case Mol Cell Pediatr. 2026;13(1):3
5. Claahsen-van der Grinten HL, Gravholt CH, White EK, Brösamle M, Breen L, Smyth A, Persani L, Hiort O. ENDO-ERN Expert Opinion: Addressing the Endocrine Needs in Considering Genital Surgery in Disorders/Differences in Sex Development (DSD) Individuals in Europe Eur J Endocrinol. 2026
6. Zorn S, de Groot CJ, Brandt-Heunemann S, von Schnurbein J, Abawi O, Bounds R, Ruck L, Guijo B, Martos-Moreno G, Nicaise C et al. Early childhood height, weight, and BMI development in children with monogenic obesity: a European multicentre, retrospective, observational study Lancet Child Adolesc Health. 2025;9(5):297–305
7. Zorn S, Bounds R, Williamson A, Lawler K, Hanssen R, Keogh J, Henning E, Smith M, Fielding BA, Umpleby AM et al. Obesity due to MC4R deficiency is associated with reduced cholesterol, triglycerides and cardiovascular disease risk Nat Med. 2025
8. Wiedemann UCH, van den Akker ELT, Barber TM, Clément K, Farooqi S, Goldstone AP, Haqq AM, Marcus C, Molnár D, Moreno LA et al. Early-Onset of Obesity Model: Impact of Early-Onset Obesity on Comorbidity Risk and Life Expectancy Obes Facts. 2025:1–21
9. Wechsung K, Marshall L, Jürgensen M, Wiegmann S, Kalender U, Brösamle M, Herrmann G, Hiort O, Janssen-Schmidchen G, Richter-Unruh A et al. Structured care after a DSD diagnosis in childhood: a mixed methods evaluation of the Empower-DSD program Front Pediatr. 2025;13:1488411
10. Wabitsch M, Ulrich K, von Schnurbein J. Lipodystrophie im Kindesalter: seltene Fettgewebserkrankung mit schwerwiegenden Folgen Orphan & New Drugs. 2025;2:3–7
11. Vinnai B, Arianti R, Fischer-Pososvszky P, Wabitsch M, Fésüs L, Kristof E. The importance of thiamine availability in the thermogenic competency of human adipocytes Mol Cell Endocr. 2025
12. Vatieer C, Araújo-Vilar D, Akinci B, Arnould T, Beaupère C, Bismuth E, Brown RJ, Ceccarini G, Collas P, Gambineri A et al. Proceedings of the annual meeting of the European Consortium of Lipodystrophies (ECLip) Paris, France, 20–21 May 2025 Ann Endocrinol (Paris). 2025;86(5):102432
13. Sergi D, Angelini S, Castaldo F, Beccaria M, Bellinghieri C, Franchina F, Omenetto A, Stifani G, Del Mastro S, Merighi S et al. Palmitic acid differently modulates extracellular vesicles and cellular fatty acid composition of SGBS adipocytes without impairing their insulin signaling Front Endocrinol. 2025;16:1699831
14. Schirmer M, Zorn S, von Schnurbein J, Wabitsch M. Innovative Care for Children and Adolescents with Severe and/or Genetic Obesity Horm Res Paediatr. 2025:1–10
15. Quarta S, Calabriso N, Carluccio MA, Lo Rizzo M, Wabitsch M, Verri T, Maffia M, Damiano F, Siculella L, Santarpino G et al. Anti-Inflammatory Role of Myo-Inositol in Obesity Food Sci Nutr. 2025;13(9):e70962
16. Pomares-Bri I, Roca M, Borrás F, Wabitsch M, Lahoz A, Micol V, Herranz-López M. Polyphenols reverse hyperglycemia-induced adipocyte dysfunction Food Res Int. 2025;211:116453
17. Payet T, Astier J, Bournot L, Sicard F, Robert S, Lacroix R, Wabitsch M, Landrier JF, Mounien L. Vitamin D modulates inflammatory microRNAs in extracellular vesicles from human adipocytes Biofactors. 2025;51(1):e70003
18. Mierzwa M, Malczyk Ż, Bik-Multanowski M, Brandt-Heunemann S, Flehmig B, Małeczka-Tendera E, Mazur A, Petriczko E, Ranke MB, Wabitsch M et al. High Prevalence of MAFLD in Children and Adolescents with Severe Obesity J Clin Med. 2025;14(10)

19. Mathieu C, Meireles M, Pagotto U, Wabitsch M, Banerjee I, Bartolomé A, Battelino T, Beck J, Chiarelli F, De Leon DD et al. EndoCompass project: research roadmap for diabetes, obesity, and metabolism Eur J Endocrinol. 2025;193(Suppl 2):ii47–ii71
20. Mandl M, Heuboeck E, Benedikt P, Huber F, Mamunchak O, Grossmann S, Kotnik M, Hamzic-Jahic E, Bhogal CS, Lipp AM et al. The Capability to Undergo ACSL4-Mediated Ferroptosis Is Acquired During Brown-like Adipogenesis and Affected by Hypoxia Cells. 2025;14(16)
21. Kumar GVN, Wang RS, Sharma AX, David NL, Amorim T, Sinden DS, Doshi NK, Wabitsch M, Gingras S, Ejaz A et al. Non-canonical lysosomal lipolysis drives mobilization of adipose tissue energy stores with fasting Nat Commun. 2025;16(1):1330
22. Kostrzeba E, Bik-Multanowski M, Brandt-Heunemann S, Małeczka-Tendera E, Mazur A, Ranke MB, Wabitsch M, Wójcik M, Zachurzok A, Petriczko E. Pediatric MASLD in Severe Obesity J Clin Med. 2025;15(1)
23. Kostrzeba E, Bik-Multanowski M, Brandt-Heunemann S, Małeczka-Tendera E, Mazur A, Ranke M, Wabitsch M, Wojcik M, Zachurzok A, Marcinkiewicz K et al. Delayed Intervention for Severe Childhood Obesity in Poland J Clin Med. 2025;14:4726
24. J L, Zorn S, von Schnurbein J, Wiegand S, Kühnen P, Siebert R, Wabitsch M. Monogene Adipositas Monatsschr Kinderheilkd. 2025;173:377–385
25. Heymsfield SB, Clément K, Dubern B, Goldstone AP, Haqq AM, Kühnen P, Richards J, Roth CL, van den Akker ELT, Wabitsch M et al. Correction to: Defining Hyperphagia for Improved Diagnosis and Management of MC4R Pathway-Associated Disease Curr Obes Rep. 2025;14(1):23
26. Heymsfield SB, Clément K, Dubern B, Goldstone AP, Haqq AM, Kühnen P, Richards J, Roth CL, Akker E, Wabitsch M et al. Defining Hyperphagia for Improved Diagnosis and Management of MC4R Pathway-Associated Disease Curr Obes Rep. 2025;14(1):13
27. Goerdeler C, Engelmann B, Broghammer H, Aldehoff A, Wabitsch M, Schubert K, Blüher M, Heiker J, Rolle-Kampczyk U, von Bergen M. ¹³C Metabolic Tracing in Human SGBS Cells J Hazard Mater. 2025
28. Ganapathy T, Yuan J, Ho MY, Wu KK, Hoque MM, Wang B, Li X, Wang K, Wabitsch M, Feng X et al. Adipocyte FMO3-derived TMAO induces WAT dysfunction and metabolic disorders Nat Commun. 2025;16(1):8873
29. Galiniak S, Biesiadecki M, Podgórski R, Dąbek N, Gramatyka-Drażek E, Gawel E, Ranke MB, Flehmig B, Wabitsch M, Brandt S et al. Serum leptin and its relation to body composition, puberty, and metabolism in severe obesity Endocr Connect. 2025
30. Editor. Editor's note to: Inhibition of Death-Receptor Mediated Apoptosis in Human Adipocytes Endocrinology. 2025;166(1)
31. Dignam J, Sharma S, Aitchison G, Gebril A, Stasinopoulos I, Laforest S, Coyle C, Andrew R, Homer N, Bonnet S et al. Cytochrome P450 1A1 influences obesity-induced pulmonary hypertension Br J Pharmacol. 2025;Epub ahead of print
32. Danne T, Kapellen TM, Widholz SA, Wabitsch M, Ziegler R. Optimizing Type 1 Diabetes Screening in People With Family History: A German Perspective J Diabetes Sci Technol. 2025
33. Clément K, van den Akker ELT, Argente J, Beales P, Cetiner M, Dubern B, Farooqi S, Gouronc A, Kühnen P, Le Beyec J et al. IMPROVE 2023: The 2nd International Meeting on Pathway-Related Obesity Clin Obes. 2025;15(5):e70029
34. Ceccarini G, Vatter C, Akinci B, Belalem I, Broekema M, Csajbok E, Rosaria D'Apice M, Gambineri A, Heldt K, Heni M et al. Epidemiological and clinical data from the European Lipodystrophy Registry Eur J Endocrinol. 2025;193(5):685–703
35. Bundschu K, Aleksandrova-Yankulovska S, Denzer C, Dornbrach T, Eberhart S, Glisic L, Barata AG, Gündel H, Hönig K, Janni W et al. Future perspectives of fertility protection J Reprod Immunol. 2025;168:104455
36. Brown RJ, Akinci B, Yosef M, Phillips H, Khalatbari S, Sorkina E, Santini F, Vigouroux C, Brush M, Meral R et al. Lipodystrophy Severity Score to Assess Disease Burden in Lipodystrophy J Clin Endocrinol Metab. 2025
37. Brown R, Akinci B, Al Yaarubi S, Bismuth E, Cappa M, Deeb A, Kamrath C, Musso C, Patni N, Prodam F et al. The clinical approach to child and adolescent patients with lipodystrophy Front Endocrinol. 2025;16:1597053
38. Brandt-Heunemann S, Vogel M, Kiess W, Körner A, Blüher M, Meigen C, Stein R, Wenzel E, Landgraf K, von Schnurbein J et al. Reference Values for Serum Leptin Levels in Children, Adolescents and Adults JCEM. 2025
39. Beghini M, Metz M, Baumgartner C, Wolf P, Bastian M, Hackl M, Baumgartner-Parzer S, Marculescu R, Krebs M, Harreiter J et al. Leptin acutely increases hepatic triglyceride secretion in patients with lipodystrophy Metabolism. 2025;156:261
40. Arslanian S, Gies I, Goldman B, Karlsson T, Kelly A, Skalsøi Kjær M, Körner A, Noureddin M, Wabitsch M, Harder-Lauridsen N et al. Effect of Semaglutide on Insulin Sensitivity and Cardiometabolic Risk Factors in Adolescents With Obesity Diabetes Care. 2025

41. 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.* 2025;13(1):57–68
42. Alshammari WS, Duncan EM, Vita L, Kenawy M, Dibnah B, Wabitsch M, Gould GW, Hudson BD. Inverse agonism of the FFA₄ free fatty acid receptor controls adipogenesis and mature adipocyte function *Cell Signal.* 2025;131:111714
43. Ali U, Wasner F, Fan J, Wabitsch M, Gregurec D. Capsaicin camphor and caffeic acid reduce adipogenesis and promote lipolysis with TRPV₁ involvement *Sci Rep.* 2025;15(1):43024
44. Aldehoff AS, Karkossa I, Broghammer H, Krupka S, Weiner J, Goerdeler C, Nuwayhid R, Langer S, Wabitsch M, Rolle-Kampczyk U et al. Advanced Proteomics Approaches for Risk Assessment of Metabolism-Disrupting Chemicals *Environ Sci Technol.* 2025;59(31):16193–16216
45. Abuzzahab MJ, Dubern B, Goldstone AP, Haqq AM, Heymsfield SB, Miller JL, Richards J, Wabitsch M, Yanovski JA: Improving the diagnosis of hyperphagia in melanocortin-4 receptor pathway diseases. *Obesity (Silver Spring)* 2025.

ZSEE Adult

1. Yamazaki H, Heni M, Wagner R, Huang BZ. Response to Zhou *Am J Gastroenterol.* 2025 Apr 1;120(4):927–928. doi: 10.14309/ajg.000000000003160. Epub 2024 Nov 20
2. Schork A, Fritsche A, Schleicher ED, Peter A, Heni M, Stefan N, von Schwartzberg RJ, Guthoff M, Mischak H, Siwy J, Birkenfeld AL, Wagner R. Differential risk assessment in persons at risk of type 2 diabetes using urinary peptidomics *Metabolism.* 2025 Jun;167:156174. doi: 10.1016/j.metabol.2025.156174. Epub 2025 Feb 27
3. Heni M, Hummel J, Fritsche L, Wagner R, Relker L, Machann J, Schick F, Birkenfeld AL, Schleicher E, Königsrainer A, Häring HU, Stefan N, Fritsche A, Peter A. Elevated Cholinesterase Activity and the Metabolic Syndrome – Dissecting Fatty Liver, Insulin Resistance and Dysglycaemia *Liver Int.* 2025 May;45(5):e70046. doi: 10.1111/liv.70046
4. Heni M, Frühwald L, Karges W, Naudorf M, Niemöller K, Pagnia F, Reindel J, Seufert J, Ufer G, Wagner C, Holl RW, Prinz N. Heterogeneity in response to GLP-1 receptor agonists in real-world clinical practice: insights from the DPV register – an IMI-SOPHIA study *Diabetologia.* 2025 Aug;68(8):1666–1673. doi: 10.1007/s00125-025-06448-w. Epub 2025 May 22
5. Becher A, Lisson CG, Sabia R, Ufer G, Heni M. Successful adrenal vein sampling in primary aldosteronism in an anatomical variant with accessory hepatic vein drainage *BMJ Case Rep.* 2025 Aug 4;18(8):e264968. doi: 10.1136/bcr-2025-264968
6. Ceccarini G, Vatieer C, Akinci B, Belalem I, Broekema M, Csajbok E, Rosaria D’Apice M, Gambineri A, Heldt K, Heni M, Kleinendorst L, Krause K, Lattanzi G, Miehle K, Palladino L, Prodam F, Santini F, Santos Silva E, Savage DB, Sbraccia P, Scherer T, Sorkina E, Stott I, Vantyghem MC, Vigouroux C, Vorona E, Araújo-Vilar D, Wabitsch M, Nagel G, von Schnurbein J; ECLIP Registry Consortium. Epidemiological and clinical data from the European Lipodystrophy Registry *Eur J Endocrinol.* 2025 Oct 30;193(5):685–703. doi: 10.1093/ajendo/lvaf214. Epub 2025 Oct 28
7. Uchida M, Yamazaki H, Han S, Huang BZ, Ariyoshi S, Hirayama Y, Matsushita S, Horiniri R, Wagner R, Heni M. Multiorgan Fibrosis and Risk of Type 2 Diabetes: Genetic and Observational Evidence Highlighting a Causal Role of Pancreatic Fibrosis *Diabetes.* 2025 Dec 1;db250629. doi: 10.2337/db25-0629.

ZLDPE/ZSTETS

1. Schulte LA, Beck A, Marienfeld R, et al. Unveiling the intriguing relationship: oncogenic KRAS, morphological shifts, and mutational complexity in pancreatic mucinous cystic neoplasms. *J Pathol.* 2025;265(4):401–407. doi:10.1002/path.6397.
2. Kilani K, Kleger A. Bridging the Gap: Guideline Adherence in IgG4-Related Digestive Disease. *United European Gastroenterol J.* 2025;13(8):1363–1364. doi:10.1002/ueg2.70052.
3. Honselmann KC, Marschner J, Staufenbiel A, et al. GerPaCyst - The trial protocol of the prospective, multicenter, interdisciplinary German Pancreas Club Cyst Registry. *PLoS One.* 2025;20(11):e0335809. doi:10.1371/journal.pone.0335809.
4. Kleinhenz F, Pfarr N, Steinhelfer L, et al. Lenvatinib after progression on pemigatinib and futibatinib in FGFR2 fusion-positive biliary tract cancer with an acquired kinase point mutation. *Oncologist.* 2025;30(10):oyaf322. doi:10.1093/oncolo/oyaf322.
5. Perkhof L, Seufferlein T, Melzer A, Ettrich TJ. Reply to Y. Liang et al. *J Clin Oncol.* 2025;43(3):357–359. doi:10.1200/JCO-24-01794.

6. Tintelnot J, Paschold L, Goekkurt E, et al. Inflammatory Stress Determines the Need for Chemotherapy in Patients with HER2-Positive Esophagogastric Adenocarcinoma Receiving Targeted Therapy and Immunotherapy. *Cancer Immunol Res.* 2025;13(2):200–209. doi:10.1158/2326-6066.CIR-24-0561.
7. Möhring C, Berger M, Sadeghlar F, et al. Evaluating Sorafenib (SORA-2) as Second-Line Treatment for Unresectable Hepatocellular Carcinoma: A European Retrospective Multicenter Study. *Cancers (Basel).* 2025;17(6):972. doi:10.3390/cancers17060972.
8. Niger M, Rimini M, Castet F, et al. Ivosidenib for IDH1-Mutant Intrahepatic Cholangiocarcinoma: Insights From a Multicenter Real-World Study. *Liver Int.* 2025;45(9):e70295. doi:10.1111/liv.70295.
9. Stein A, Goekkurt E, Al-Batran SE, et al. Perioperative pembrolizumab, trastuzumab and FLOT in HER2-positive localized esophagogastric adenocarcinoma: a phase 2 trial. *Nat Med.* 2025;31(12):4197–4204. doi:10.1038/s41591-025-03979-y.
10. Yamazaki H, Heni M, Wagner R, Huang BZ. Response to Zhou. *Am J Gastroenterol.* 2025;120(4):927–928. doi:10.14309/ajg.0000000000003160.

ZSHI

1. Risitano AM, Kulasekararaj AG, Scheinberg P, Röth A, Han B, Maciejewski JP, Ueda Y, de Castro CM, Di Bona E, Fu R, Zhang L, Griffin M, Langemeijer SMC, Panse J, Schrezenmeier H, Barcellini W, Mauad VAQ, Schafhausen P, Tavitian S, Beggiato E, Chew LP, Gaya A, Huang WH, Jang JH, Kitawaki T, Kutlar A, Notaro R, Pullarkat V, Schubert J, Terriou L, Uchiyama M, Lee LWL, Yap ES, Frieri C, Marano L, Sicre de Fontbrune F, Gandhi S, Trikha R, Alashkar F, Yang C, Liu H, Kelly RJ, Höchsmann B, Lawniczek T, Mahajan N, Solar-Yohay S, Kerloëguen C, Ferber P, Kumar R, Wang Z, Thorburn C, Maitra S, Li S, Verles A, Dahlke M, Peffault de Latour R. Oral iptacopan monotherapy in paroxysmal nocturnal haemoglobinuria: final 48-week results from the open-label, randomised, phase 3 APPLY-PNH trial in anti-C5-treated patients and the open-label, single-arm, phase 3 APPOINT-PNH trial in patients previously untreated with complement inhibitors. *Lancet Haematol.* 2025 Jun. doi:10.1016/S2352-3026(25)00081-X.
2. Kulasekararaj A, Griffin M, Piatek C, Shammo J, Nishimura JI, Patriquin C, Schrezenmeier H, Barcellini W, Panse J, Gaya A, Patel Y, Liu P, Filippov G, Sicre de Fontbrune F, Risitano A, Lee JW. Long-term efficacy and safety of danicopan as add-on therapy to ravulizumab or eculizumab in PNH with significant EVH. *Blood.* 2025 Feb. doi:10.1182/blood.2024026299.

Anlage 6 SOPs

	SOP überarbeitet	SOP neu entwickelt
ZSNE & ZSNME	Schmerzkonzept (3849)	
	Arztbrief digital (15508)	
	Arztbrief Papier (15506).	
ZSEE Päd.	Genetische Diagnostik bei V.a. monogene Adiposits	Bettenmanagement (Leptinpatienten)
	Untersuchungsplan LEP/LEPR	Checklist für stationäre Aufnahme (Leptinpatienten)
	Diabetes Standard bei Manifestation	Familiärer Hyperaldosteronismus
	Management des Prader-Willi-Syndroms	Primärer Aldosteronismus
	Management bei Noonan Syndrom	Empfehlung DGPAED langwirksames GH
ZSEE Adult	Nebennierenrindeninsuffizienz und Addisonkrise	
	Kochsalzbelastungstest/NaCl-Infusionstest	
ZSLDPE	Autoimmunpankreatitis	
	Neoplastische Pankreaszyten – MCN, SCN, SPN	
	Rapid progressive Glomerulonephritis	
	Verfahrensanweisung zur Diagnostik und Therapie der Thrombotischen Mikroangiopathien (TTP, HUS, aHUS)	
	Nebennierenrindeninsuffizienz und Addisonkrise	
	Kochsalzbelastungstest/NaCl-Infusionstest	