

Qualitätsbericht 2020

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm

Universitätsmedizin Ulm

Dokument	Qualitätsbericht 2020
Version	1.0
Erstellungsdatum	Oktober 2021

INHALTSVERZEICHNIS

1	Darstellung Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm und seiner Netzwerkpartner.....	3
2	Art und Anzahl der erbrachten besonderen Aufgaben & Darstellung der Maßnahmen zur Qualitätssicherung und -verbesserung der besonderen Aufgabenwahrnehmung	9
3	Anzahl/Beschreibung der durchgeführten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen.....	15
4	Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen	19
5	Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen	20
6	Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSE	22
7	Studien mit Beteiligung des ZSE.....	24
8	Wissenschaftliche Publikationen mit Beteiligung des ZSE	31
9	Das ZSE Ulm im Überblick - Versorgungspfad & Erstkontakt.....	31
	Anhang.....	58

1 Darstellung Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm und seiner Netzwerkpartner

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

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

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

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

Weitere Ziele des ZSE Ulm sind:

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

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

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

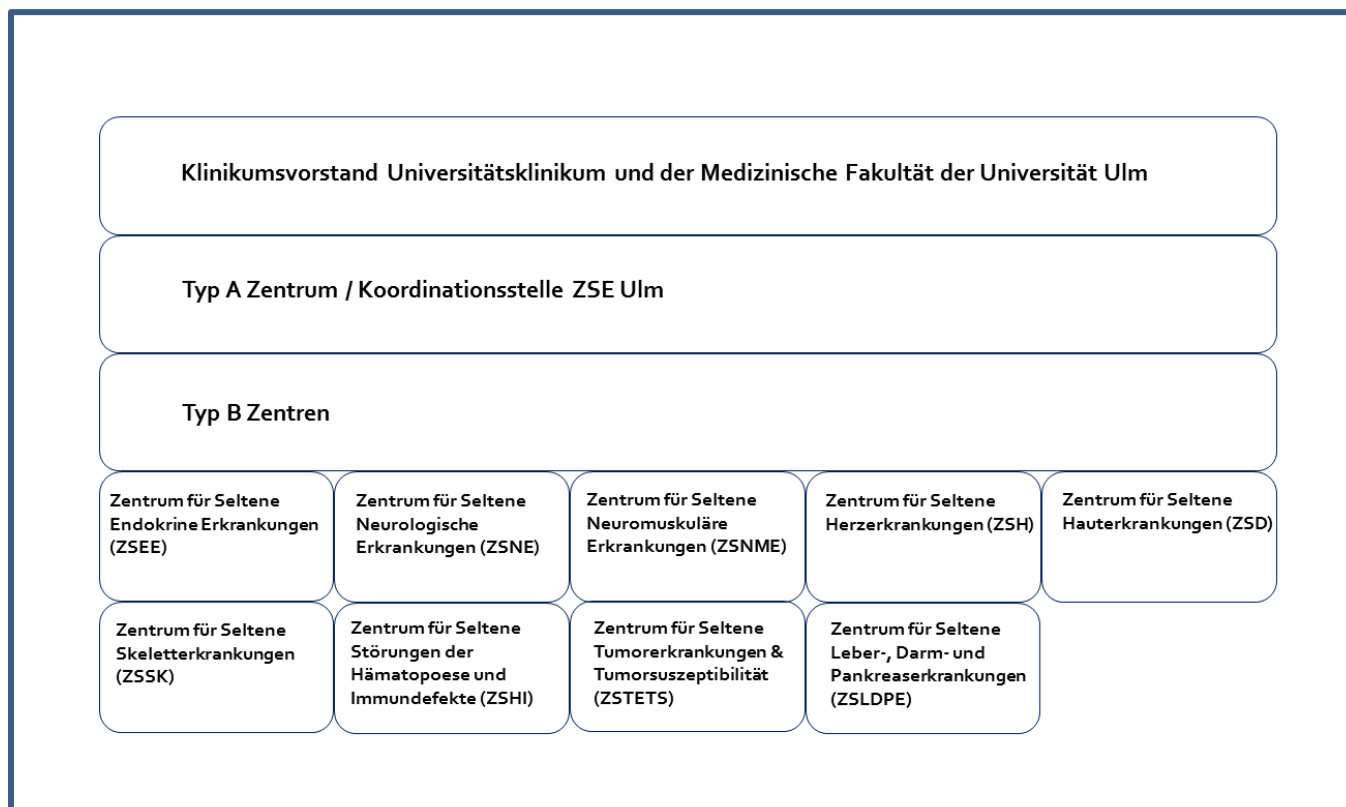
Darüber hinaus ist das ZSE Ulm seit 2018 Konsortialpartner des vom Innovationsfond geförderten Versorgungsprojektes ZSE-DUO – Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen.

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

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

Organigramm des ZSE Ulm

(Abbildung 1)



ZSE-Vorstand

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

Prof. Dr. Klaus-Michael Debatin

Vorstandsvorsitzender

Ärztlicher Direktor der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Prof. Dr. Albert C. Ludolph

Stellvertretender Vorstandsvorsitzender

Ärztlicher Direktor der Klinik für Neurologie

Prof. Dr. Martin Wabitsch

Wissenschaftlicher Sekretär des Zentrums für Seltene Krankheiten Ulm

Leiter der Sektion pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie

Prof. Dr. Reiner Siebert

Vorstandsmitglied des Zentrums für Seltene Erkrankungen Ulm

Direktor des Instituts für Humangenetik

Dr. med. Klaus Schwarz

Mitglied des Vorstands

Abteilungsleiter Molekulare Diagnostik, Molekulare Therapie und Experimentelle Transplantation; Institut für Transfusionsmedizin, Universität Ulm und Institut für Klinische Transfusionsmedizin und Immungenetik

Weitere Mitglieder

PD Dr. Christiane Pfeiffer, Oberärztin Klinik für Dermatologie & Allergologie

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

Referenzzentrum (A-Zentrum) - Team ZSE

Priv. Doz. Dr. Dorit Fabricius

Ärztliche Koordinatorin am A-Zentrum

Fachärztin für Kinderheilkunde

Frau Bettina Hilbig

Administrative Leitung & Koordination am A-Zentrum

Frau Stephanie Pucci Pegler

Humangenetik

Frau Nadja Kaupp

Informationstechnologie

Kontaktstelle

Für Ärzte- und Patientenfragen:

bettina.hilbig@uniklinik-ulm.de

zse@uniklinik-ulm.de

Für die Öffentlichkeit:

zse@uniklinik-ulm.de

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm

Baden-Württembergisches Kompetenzzentrum

Universitätsklinikum Ulm

Eythstraße 24 | 89075 Ulm

Telefon: 0731/ 500-57080

E-Mail: zse@uniklinik-ulm.de

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

Fachzentren ZSE Ulm – Netzwerkpartner

ZSLDPE

Sektion Gastroenterologie

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

Sektion Kinderchirurgie

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

Innere Medizin I

- BW Netzwerk Zentren für personalisierte Medizin, Teilaspekt entzündliche Erkrankungen.
- Kooperation Deutsches Referenzzentrum AT1 Mangel (Prof. Dr. P. Srnad, Universität Aachen / E.Z.).
- Kooperation Wilson Referenzzentrum (Prof. Dr. U. Merle, Universität Heidelberg / E.Z.)

ZSSK

- Kooperation mit nationalen Forschungsnetzwerken bzgl. funktioneller Assays von Osteoklasten, z.B. mit Prof. U. Kornak, Institut für Humangenetik Göttingen.
- Regelmäßige Teilnahme an den Arbeitstreffen des Netzwerks Seltene Osteopathien (NetsOs) unter dem Dach der Deutschen Gesellschaft für Osteologie (DGO) (Homepage: <http://www.dgosteo.de/netsos/initiative>).

- Internationale Kooperation mit weltweiten Transplantationszentren im Rahmen des Osteopetrose-Registers (Leitung Prof. A. Schulz). Erarbeitung von „Osteopetrosis Consensus Guidelines for Diagnosis, Treatment and Follow-up“ im Auftrag der ESID und der EBMT
- Forschungsverbund PID-NET.
- Kooperation mit den pädiatrischen Transplantationszentren Freiburg und München, im Rahmen von regelmäßigen Audits.
Regelmäßige gemeinsame Fallbesprechungen und ambulante Betreuung kinderorthopädischer Patienten/innen einschließlich seltener Skeletterkrankungen im Sozialpädiatrischen Zentrum der Kinderklinik Göppingen (Frau Dr. Rita Taurman).

ZSNE & ZSNME

Die Darstellung der Netzwerkpartner des Zentrums sind zum einen im Klinikbericht der Universitätsklinik für Neurologie Ulm, auf der Homepage des ZSE Ulm, sowie im Klinikum durch entsprechende Aushänge auf den Stationen beschrieben. Teilnahme im neugegründeten DRN-RND besteht seit dem 30.10.2020.

ZSD

Das Zentrum für Seltene Hauterkrankungen behandelt schwerpunktmäßig drei seltene Erkrankungen wie die systemische Sklerodermie und andere Kollagenosen sowie das hereditäre Angioödem und diagnostiziert und behandelt Patienten mit unklaren Erkrankungen, die über das A-Zentrum nach einer Diagnose oder Therapie suchen. Es ist in die Neurofibromatosesprechstunde interdisziplinär fest eingebunden. Neu ist der Aufbau eines Angebotes für Ehlers-Danlos-Patienten zusammen mit Herrn Prof. Rolf Brenner ab 2021. PD Dr. C. Pfeiffer und Prof. J. Greve sind in die Leitlinienerstellungen (Pemphigus, Sklerodermie, HAE) eingebunden. Die Zentrumsleiterin PD Dr. C. Pfeiffer ist Mitglied im Beirat des Deutschen Netzwerks Systemische Sklerodermie.

Herr Prof. J. Greve ist in der Leitung des süddeutschen HAE-Zentrums. Er leitet zudem zwei Forschungsvorhaben zum pathogenetischen Verständnis des HAE und zur Früherkennung von Risikofaktoren eines ACE-bedingten Angioödems.

Kooperationen: Familiärer Chilblain-Lupus: Genetische und funktionelle Diagnostik: Frau Prof. Dr. Lee-Kirsch (Universitätsklinikum Dresden) sowie allgemeine Kooperation mit dem Referenzzentrum für angeborene Epidermolypse (Epidermolysis bullosa am Zentrum Freiburg) und Ichthyosis congenita (NIRK), Ehlers-Danlos (Frau Prof. Dr. Hausser, Heidelberg).

ZSEE

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

ZSH

Mitgliedschaft Kompetenznetzwerk Angeborene Herzfehler.

ZSTETS

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

HNO

Arbeitsgemeinschaft Onkologie HNO

ZSHI

Das Zentrum betreut Patienten mit seltenen hämatologischen Erkrankungen und Immundefekten. Die einzelnen Abteilungen sind je nach Alter des Patienten bzw. dessen Erkrankung involviert in die Diagnosestellung, Beratung bezüglich des Krankheitsbildes einschließlich möglicher neuer Therapieoptionen sowie der langfristigen Betreuung. Es werden sowohl klinische als auch experimentelle Forschungen in den Bereichen durchgeführt. Wir stehen für externe niedergelassene als auch stationäre Einrichtungen als Berater jederzeit zur Verfügung und bemühen uns um eine interdisziplinäre Betreuung mit ausführlicher Beratung des Patienten und seiner Familien. Strukturierte, krankheitsbezogene Kontrolltermine und Therapien werden den Patienten zur Verfügung gestellt.

Ende 2019 hat sich das ZSHI im Rahmen der Neuausschreibung der Mitgliedschaften in europäischen Referenznetzwerken für die Mitgliedschaft im EuroBloodNet als auch im ERN-RITA beworben. Aufgrund der Corona-Pandemie kam es zu einer langen Verzögerung des Begutachtungsprozesses. In 2021 wurden schließlich beide Mitgliedschaften positiv bewertet. Das ZSHI wurde dabei auch einem Online-Audit unterzogen, was erfolgreich bestanden wurde.

Weitere Mitgliedschaften in Fachgesellschaften des ZSHI:

Prof. Dr. Holger Cario:

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

Prof. Dr. Ansgar Schulz:

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

Prof. Dr. H. Schrezenmeier:

- 1. Vorsitzender des Deutschen Registers für Stammzelltransplantationen (DRST)
- Vorsitzender des Arbeitskreises "Nicht-onkologische Hämatologie" der Deutschen Gesellschaft für Hämatologie und Onkologie (DGHO)
- 2. Vorsitzender Stiftung Knochenmarkspende Deutschland (SKD)
- 2. Vorsitzender der Arbeitsgemeinschaft der Knochenmarkspenderdateien der Blutspendedienste (ARGE-KMSB)
- Vorstandsmitglied der Deutschen Gesellschaft für Transfusionsmedizin und Immunhämatologie (DGTI)
- European Group for Blood and Marrow Transplantation (EBMT)
- European Hematology Association (EHA)
- American Society of Hematology (ASH)
- Deutsche Gesellschaft für Immunogenetik (DGI)

Dr. Klaus Schwarz:

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

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

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

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

Kooperationen

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

- Kooperationsvertrag mit dem UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Dresden (USE)
- Gründung des Deutschen Referenznetzwerks RITA-Net (Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases-Net) in Analogie zum European Reference Network (ERN)-RITA für PID, AID und AI
- Wissenschaftlich-fachliches Subnetzwerk FTD des DRN-RND gemeinsam mit den ZSEs der Universitätsklinik Dresden und München für folgende neurol. B-Zentren: Aachen, Bochum, Bonn, Erlangen, Göttingen, Hannover, Köln, Lübeck, Rostock, Tübingen und Würzburg
- Wissenschaftlich-fachliches Subnetzwerk atypische Parkinsonsyndrome des DRN-RND
- Wissenschaftlich-fachliches Subnetzwerk Huntington/choreatiforme Erkrankungen des DRN-RND
- Kooperationsvertrag innerhalb der ZSE Baden-Württemberg (Freiburg, Heidelberg und Tübingen).
- Endo-ERN
- EuroBloodNet
- ERN EURO-NMD

Fallkonferenzen ZSE Ulm

Aufgrund der COVID-19 Pandemie wurden in 2020 eine Vielzahl an telemedizinischen Fallkonferenzen mit externen Kliniken sowie am Standort durchgeführt. Aufgrund der Vorteile der telemedizinischen Lösung, wie eine bundesweite Einholung von Fachexpertisen und dem damit verbundenen Austausch sowie den daraus resultierenden schnellen Ergebnissen über die passende Behandlung der PatientInnen, wird das ZSE Ulm telemedizinische Fallkonferenzen auch über die Pandemie hinaus fortführen.

Es finden im unterschiedlichen Turnus interdisziplinäre Fallkonferenzen mit externen Krankenhäusern statt.

ZSLDPE

- Einmal wöchentlich Röntgenbesprechung (interdisziplinär und mit anderen Krankenhäusern z. B. Ravensburg und Reha-Kliniken am Bodensee).
- Interne Fallkonferenzen: ZSE Fallkonferenz einmal im Monat mit den anderen B-Zentren der Kinderklinik.
- Einmal wöchentlich Röntgenbesprechung (interdisziplinär und Patienten andere Krankenhäuser z. B. Reha-Kliniken am Bodensee, Oberschwabenklinik Ravensburg, Klinikum Heidenheim, Klinikum Aalen, Klinikum Göppingen, Klinikum Schwäbisch Hall, Klinikum Günzburg, Klinikum Weißenhorn, Donauklinik Neu-Ulm, Klinikum Biberach).
- Einmal wöchentlich Tumor Board; gemeinsame Fortbildung (Ulmer Abend) halbjährlich.

Innere Medizin I

- Beteiligung an interdisziplinären Fallkonferenzen, durch das A-Zentrum organisiert - ZSE Board.
- Röntgenbesprechung: Bildgebung von Patienten mit seltenen Erkrankungen des Fachgebiets auch durch externe Zuweisung und Zweitmeinungen, wöchentlich.

- Es besteht u.a. eine Kooperation mit der Universität Tübingen und der Universität Heidelberg. Weitere Kooperationsverträge sind in Vorbereitung.

ZSNE & ZSNME

- Interdisziplinäre Fallkonferenzen mit externer Klinikenbeteiligung: 5 epilepsiechirurgische Fallkonferenzen.
- 52 neuroonkologische Tumorboardkonferenzen.
- 13 Webinars von ERN-RND.
- 1 Webinar ERN-Euro-NMD
- Teilnahme an 5 ZSE-DUO zentrenübergreifenden interdisziplinären Fallkonferenzen, davon eine am 06.07.2020 selbst ausgerichtet.
- Interdisziplinär in Präsenz vor Ort jedoch coronabedingt aufgrund von Hygienerichtlinien ohne externe Beteiligung: 6 myopathologische Fallkonferenzen sowie 1 Fallkonferenz des ZSNE/ ZSNME.

ZSD

Es fanden 6 interdisziplinäre Fallkonferenzen mit dem RKU - interdisziplinäre Neurofibromatose-Sprechstunde statt. Das Universitätsklinikum Ulm und das RKU sind durch Beteiligungen und Kooperationsverträge verbunden.

ZSEE

Das Zentrum führte insgesamt 15 interdisziplinäre Fallkonferenzen mit den u.s. Kliniken durch.

- Kinderklinik Bethel KH Bielefeld
- Kinderklinik Konstanz
- Kinderklinik Stuttgart
- Kinderklinik Karlsruhe
- Kinderklinik Neuburg

Interne Fallkonferenzen: ZSE Fallkonferenz einmal im Monat mit den anderen B-Zentren der Kinderklinik.

ZSH

- Schriftliche Kooperationsvereinbarung DHM zur Durchführung regelmäßiger Fallkonferenzen. Monatliche Videokonferenz mit dem Dt. Herzzentrum München (assoziiertes überregionales EMAH-Zentrum).
- Weitere Fallkonferenzen innerhalb der Klinik und für die umliegenden Krankenhäuser.

ZSTETS

- Beteiligung an interdisziplinären Fallkonferenzen, die durch das A-Zentrum organisiert werden -ZSE Board.
- Tumorboard gastrointestinale Tumore, wöchentlich.
- Molekulares und familiäres Tumorboard des CCCU, 2-wöchentlich.
- Offizielle Kooperationspartner des CCCU im Rahmen des etablierten Out-Reach-Konzepts. Aktuell 82 aktive Kooperationsvereinbarungen mit Kliniken und niedergelassenen Kollegen.

HNO

Offizieller Kooperationspartner des CCCU

ZSHI

Immunologie

- Helios Klinikum Krefeld, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin: 09.04.2020/ 22.09.2020/ 03.11.2020 jeweils ca. 5 ZSHI-Fälle (schriftlicher Vertrag seit 2021)

Qualitätssicherung

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

ZSLDPE

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

In der Klinik für Inneren Medizin I sind SOPs etabliert und unterliegen im Rahmen des QM regelmäßigen Up-Dates.

ZSSK

- SOP für ZSSK_QOL-Auswertung (Quality of life-Fragebogen) und Feedbackbogen.
- Vierstufiger Regelkreis des Kontinuierlichen Verbesserungsprozesses (KVP).

ZSNE & ZSNME

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

SOPs für (fachübergreifende) Behandlungskonzepte und Pfade sind implementiert und frei zugänglich im QM Handbuch niedergehalten sowohl für die Erstdiagnostik, weitere Behandlung und Therapie wie auch für das Entlassungsmanagement, welches Rückmeldung mitbehandelnder Leistungserbringer beinhaltet. SOPs werden alle 3 Jahre verpflichtend überarbeitet, ansonsten unmittelbar bei

Neuerungen der nationalen /internationalen Empfehlungen durch den jeweiligen Prozessverantwortlichen stets angefertigt unter Berücksichtigung der nationalen sowie europäischen Leitlinien sowie Erkenntnisse aus entsprechenden Fachpublikationen. Hierbei bestehen gesonderte Gliederung der SOPs in thematische Bereiche: Aufnahme, Diagnostik, Therapie, Pflege und Entlassung. Implementierte Fehlermanagementmeldung im Sinne des Risikomanagements, strukturiertes Einarbeitungskonzept für neue Mitarbeiter inklusive Pflichtfortbildungen. Fachübergreifende interdisziplinäre Sprechstunden bspw. interdisziplinäre Schwindelsprechstunde, interdisziplinäre Neurofibromatosesprechstunde mit hier interdisziplinärer Therapieempfehlung an weitere Behandler/Leistungserbringer.

ZSD

Fachübergreifende Behandlungskonzepte für die im Zentrum schwerpunktmäßig behandelten Erkrankungen HAE (vorhanden).

SOPs (vorhanden oder in Überarbeitung), zum Beispiel zu SSc: Die Erstdiagnostik und Verlaufsuntersuchungen erfolgen nach den Vorgaben des Deutschen Netzwerkes systemische Sklerodermie, die auch bei Patienten, die nicht an dem DNSS-Register teilnehmen wollen, eingehalten werden. Die Zentrumsleiterin ist Gründungsmitglied des Netzwerkes und an der Festlegung der Untersuchungsmaßnahmen und Intervalle beteiligt.

Ehlers-Danlos-Syndrom (neu in 2021 in Erarbeitung).

Die für Erst- und Verlaufsuntersuchungen standardisierten Untersuchungen werden (überwiegend im Universitätsklinikum Ulm, bei Patientenwunsch heimatnah von Fachärzten) interdisziplinär unter Einschluß von Pulmonologen und Kardiologen durchgeführt. In Vorbereitung einer SOP sollte 2020 die Adhärenz an die Vorgaben erfasst werden. Wegen der Corona-Pandemie war eine teilweise Umwandlung der Spezialsprechstunden in Telefonsprechstunden und E-Mail-Kontaktaufnahme notwendig. Dies betraf zum Höhepunkt der Lock-Downs bis zu 50% der Patientenkontakte. Hierdurch war die Adhärenzprüfung und Umsetzung eines PDCA-Zyklus 2020 nicht möglich. Dies soll 2022 nachgeholt werden.

Transition: Gemeinsame interdisziplinäre Kindersprechstunde (Dermatologie und Pädiatrie).

ZSEE

SOPs

- AGS bei Neugeborenen
- DSD Versorgung, altersabhängig im Rahmen des Innovationsfond-Projekt Empower-DSD sowie des BMG-Projektes DSD-Care
- extreme, genetische Adipositas

ZSH

- Zertifizierung als EMAH-Schwerpunktklinik.
- Zertifizierung als überregionales Herzinsuffizienz-Zentrum (beantragt) und Vorhofflimmerzentrum (beantragt).
- Ausbildungsstätte Kardio-MRT, spezielle Rhythmologie, interventionelle Kardiologie und interventionelle Angiologie.
- Transitionskonzept EMAH liegt vor.

ZSTETS

- SOPs sind etabliert und unterliegen im Rahmen des QM regelmäßigen Up-Dates.
- Out-Reach- und Kooperationskonzepte sind im Rahmen des CCCU und ZPM etabliert.

ZSHI

SOPs

- Ermittlung der Patientenzufriedenheit (Feedback) im ZSHI
- ZSHI Datenmanagement
- Ermittlung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität (QoL) von Patienten mit seltenen Erkrankungen im ZSHI
- Prozess- und Behandlungsqualität im ZSHI
- Vorkehrungen für den Notfall bei ZSHI Patienten
- Richtlinien zur Transfusionstherapie bei Patienten mit Thalassaemia major, DBA etc. (s. AWMF Leitlinie Thalassämie) – (H. Cario)
- Richtlinie zur Labordiagnostik bei regelmäßig transfundierten Patienten (Thal., DBA) – (H. Cario)
- Standard für den Jahresstatus bei Thalassämiepatienten
- Fragebogen zur Erst-Überweisung ins B-Zentrum

Erstdiagnostik

- CCCU-SOP Pädiatrische Onkologie
- CCCU-SOP ITP des Erwachsenen

Vernetzung

- Klinik SOP Entlassmanagement

Transitionskonzept

- In Arbeit, aufgrund der Corona-Pandemie 2020 keine Treffen möglich.
- Bis 2019 regelmäßige Transregionaltreffen für Transition und Versorgung von Patienten mit hämatologischen Erkrankungen, 2020 Pandemie-bedingt ausgefallen.
- Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin (S₃-Leitlinie der Gesellschaft für Transitionsmedizin), Vertreter der Gesellschaft für pädiatrische Hämatologie und Onkologie in der Expertengruppe.

Weitere Maßnahmen zur Qualitätssicherung

- Transregionaltreffen für Transition und Versorgung von Patienten mit hämatologischen Erkrankungen 3. Juli 2019, 2020 Pandemie-bedingt ausgefallen
- Mitwirkung an der Erstellung von AWMF-Leitlinien zur
 - Neu diagnostizierte Immunthrombozytopenie im Kindes- und Jugendalter, (GTH, GPOH, DGHO, DGKL, GNPI, DGKJ, API, DGTI)
 - primäre Antikörpermangelkrankungen (DGfl, DGI, DGIM, DKGJ, GKJR, DGPI, DGP, DGRh, GPOH, GPP, DGTI)
 - Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin (S₃-Leitlinie der Gesellschaft für Transitionsmedizin)
- Arbeitstreffen ThromKid Plus (Thrombozytäre Erkrankungen im Kindesalter) in 2020 pandemiebedingt verschoben

- SCID-Register zur Qualitätssicherung der Versorgung
- GPOH-Konsortium Sichelzellkrankheit, u.a. Vorbereitung und Einführung des Neugeborenen-Screening, 3-monatliche Videokonferenzen in 2020
- Federführung bei der Onkopedia-Leitlinie für β -Thalassämie
- Forschungsverbund PID-NET
- Arbeitskreis nichtmaligne Hämatologie der DGHO, DGHO-Tagung 09.-11.10.2020, Basel, virtuell
- Audit der pädiatrischen KMT-Zentren Freiburg / München / Ulm (jährlich); 2020 pandemiebedingt ausgefallen;
- Arbeitskreis „Kinderrheumatologie Ulm“
- Summer School der European Society for Immunodeficiencies, ESID; jährliche Dozententätigkeit seit 2017, 2020 pandemiebedingt ausgefallen
- Gesellschaft für pädiatrische Onkologie und Hämatologie – Winterschool - Januar 2020 in Oberstdorf, Dozententätigkeit

3 Anzahl/Beschreibung der durchgeführten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen für ärztliche Kolleg*innen, Medizinstudierende, Betroffene und Interessierte werden zum einen aus dem Referenzzentrum (A-Zentrum) heraus organisiert, mit den integrierten B-Zentren als Gemeinschaftsveranstaltung/Fortbildung, oder das jeweilige Fachzentrum richtet eigene Veranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen aus. Alle angebotenen Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen berücksichtigen multidisziplinäre und multiprofessionelle Aspekte der Diagnostik und Behandlung von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Diese finden sowohl intern als auch mit Beteiligung externer Krankenhäuser und/oder spezialisierter Rehaeinrichtungen statt. Auf Grund der COVID-19 Pandemie, fanden einige Weiterbildungs- und Fortbildungsveranstaltungen telemedizinisch statt. Ziel ist es wie auch in den Präsenzveranstaltungen die ÄrztInnen für die Seltenen Erkrankungen zu sensibilisieren und das Wissen unserer Experten am ZSE Ulm weiterzugeben. Eine Weiterentwicklung und Ausbau von Angeboten und neuen Konzepten ist in Planung.

Ein fester Bestandteil ist der jährlich ausgerichtete Tag der Seltenen Erkrankungen. Hier wird sehr eng mit den seit Jahren vernetzten Selbsthilfegruppen zusammengearbeitet. Im Jahr 2020 konnte eine erste gemeinsame Veranstaltung mit der KVBW & KVB ausgerichtet werden. Trotz der Pandemie hat das ZSE Ulm auch im Jahr 2021 einen Digitalen Tag der Seltenen Erkrankungen abgehalten.

Fortbildungsveranstaltungen der B-Zentren

ZSLDPE

- PJ-Seminar Kindergastroenterologie (1x/Tertial)
- Wahlfach Spez. Pädiatrie (seltene Leber- und Gallenwegserkrankungen) (1x/Semester)
- Vorlesung Pädiatrie (1x/Semester)
- Regelmäßige Teilnahme an Weiterbildungen des KV Dienstes: bieten halbjährlich eine offene Veranstaltung für Kinderärzte und Studierende (Ulmer Abend für Kinderchirurgie) und führen eine spezielle Kinderchirurgie Vorlesung für die Medizinstudenten. Darüber hinaus sind wir aktiv bei Patiententagen unterschiedlicher Selbsthilfegruppen (KEKS, SOMA, etc.).

Innere Medizin I

- Fortbildungen (extern) auf Grund der Pandemie abgesagt.
- Wöchentliche Fortbildungskonferenz der Klinik Innere Medizin I
- Falldiskussion zu SE Fällen
- Fortbildung SE Erkrankungen des Fachgebiets, offen für externe Beteiligung, studentische Beteiligung.
- Lehrkurriculum der Klinik Innere Medizin I, weiterhin typische Wahl- Wahlpflichtfächer i.R. der Lehre

Sonstige Fortbildungen:

- Wiley- Gastroroundtable, 11.03.2020
- Wiley- Gastroroundtable, 23.09.2020
- Wiley- Gastroroundtable, 25.11.2020 (virtuell)

ZSNE & ZSNME

- Wöchentliche Klinikinterne Donnerstagsfortbildung mit externer Beteiligung (Rehabilitationsärzten).
- Mittwochsfortbildungen des Neurozentrums im Rahmen des Wintersemesters (Sommersemester coronabedingt entfallen) mit externer Beteiligung.
- WEBINARS des ERN-RND sowie ERN-Euro-NMD.
- Jährliches Kliniksymposium (2020 coronabedingt ausgefallen) ebenso jährliches Symposium des neurovaskulären Netzwerkes 2020 coronabedingt ausgefallen.
- Beratungs-/Diskussionsgruppe für Angehörige von Patienten mit FTLD einmal im Monat.
- Informationsveranstaltungen zweimal im Jahr für ALS-Patienten über die DGM-Gruppe, eine davon im Oktober immer in Ulm die andere in Stuttgart im März (coronabedingt 2020 entfallen)
- Ulmer- SMA -Tag (2020 coronabedingt entfallen).
- Treffen der neuromuskulären Zentren Baden-Württemberg (coronabedingt entfallen).
- ALS-Register-Treffen (coronabedingt entfallen).
- Ulm International Meeting on ALS and FTD -Genetic and Metabolic Epidemiology (03/21) course
- 1: Translational neuroanatomy and pathology. Course 2 Pathoanatomy of the human CNS (03/20) Virtueller Ulmer Liquordiagnostik-Kurs/Grundlagen und interaktive klinische Fallbeispiele 07/20.
- Ulmer Veranstaltung zum Tag der Epilepsie (coronabedingt 2020 entfallen).
- Für die Huntington-Krankheit hat die DHH (Deutsche Huntington Hilfe) regelmäßige Selbsthilfegruppen-Treffen teilweise mit ärztlichen Fortbildungsveranstaltungen an jedem letzten Freitag einmal im Quartal im RKU (coronabedingt 2020 teilweise in Präsenz entfallen, stattdessen teilweise virtuell stattgefunden).
- Infoveranstaltungen über Themen wie Pflege, Depression, usw. von eingeladenen Experten gehalten.
- Regelmäßige Teilnahme an den Seniorentagen Ulm/Neu-Ulm mit Information über Diagnostik.
- Verlauf und Therapie bei Demenzerkrankungen (coronabedingt 2020 nicht möglich).

- Klinikinterne zweimal im Jahr stattfindende berufsübergreifende Beatmungsbildung.
- Klinikinterne berufsübergreifende Fortbildungsveranstaltungen über die RKU-Akademie.
- Berufsübergreifende Pflichtfortbildungen über die RKU-Akademie zu Themen wie Datenschutz, MPG-Gesetz.
- Untersuchungskurs (5. Semester) und Vorlesung Neurologie für Medizinstudierende (7. Semester).
- Koordination des englischsprachigen Studienganges: Molecular and translational Neuroscience (MTN) mit semesterübergreifenden Vorlesungsreihen, Betreuung von Bachelor- und Masterarbeiten, Doktorarbeiten. Etabliertes PJ-Konzept mit festem Rotationsplan.
- Begleitvorlesung: Patientenverfügung in der Neurologie, Medizin des Alterns und Infektiologie. Neuro-track-Programm zur Nachwuchsförderung für Studenten ab dem 5. Semester.
- Beteiligung an Vorlesungsreihe Rehabilitation: durch Vortrag Neurologische Rehabilitation und Veranstaltung der Vorlesungsreihe: Einführung in die klinische Neuropsychologie. Betreuung des integrierten Seminars: " mit 66 Jahren", zum Thema " erfolgreiches Altern".
- Wahlpflichtfach: " Bildgebende Verfahren in den Neurowissenschaften" sowie Seminar: "state of the art -MR Bildgebung in der Neurologie und den Neurowissenschaften" für Psychologen. Vorlesung "clinical Neuroscience" für Studierende der Molekularen Medizin.
- Enge Zusammenarbeit mit der Akademie für Gesundheitsberufe am Universitätsklinikum Ulm in der Ausbildung der Logopäden und MTAs. Vortragsreihen für öffentliche Veranstaltungen zu seltenen Erkrankungen wie beispielsweise Ulmer SMA-Tag (s.o.).
- Mitwirkung am Tag der seltenen Erkrankung durch Vorträge.

ZSD

PD Dr. C. Pfeiffer:

- Vortrag am 05.02.2020 Autoimmune ILD am Beispiel der SSc-ILD.
- Vortragsreihen für öffentliche Veranstaltungen zu SE für September 2020 geplante interdisziplinäre Veranstaltung ist coronabedingt entfallen.
- Lehre (Sklerodermie und Kollagenosen (SE), sowie blasenbildende Dermatosen (SE) als VL SS und WS für Studierende der Humanmedizin und im SS für Studierende der Zahnmedizin.
- Fortbildung der Studenten im ZSE-D (wird in der Vorlesung freiwillig angeboten und wurde 2020 von 2 Studenten wahrgenommen (Corona-bedingt eingeschränkt).
- PJ-Ausbildung; Buchkapitel (Harrison 20. Auflage: Übersetzung und Bearbeitung Kapitel systemische Sklerodermie).

Prof. J. Greve:

- Fortbildung der Mitarbeiter der HNO-Klinik und Gäste in der Mittwochsfortbildung.
- Vorlesung Medizinstudenten und Blockparaktikum.
- Patienten Süddeutscher HAE-Patiententag 2020 virtuell.

HAE: Information der Niedergelassenen u.a. über HNO-News I/2020.

Fortbildung im Rahmen der Mittwochsfortbildung remote (Coronabedingt).

SSc: Donnerstags um 12:30 Uhr erfolgt eine praktische Fortbildung der ärztlichen Kollegen der Klinik für Dermatologie mit Demonstration eines ausgewählten Patienten/Falles aus dem Spektrum des ZSD.

2020 fanden diese coronabedingt ab März zwar in Präsenz der Teilnehmer (geteilt auf zwei Gruppen) jedoch nicht an einem präsenten Patienten, sondern an einem photographisch dokumentierten Fall in der Regel aus der Sprechstunde desselben Tages statt.

SSc: Durch die coronabedingt eingeschränkte Teilnehmerzahl konnten 2020 keine externen Teilnehmer eingeladen werden. Der für September 2020 geplante Fortbildungstag systemische Sklerodermie (immer in Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe systemische Sklerodermie) konnte coronabedingt nicht abgehalten werden. Ein Treffen der Sklerodermieselbsthilfe fand im März 2020 in der Klinik statt.

ZSHI

- Wöchentliche hämatologisch-onkologisch-immunologische Besprechung in der Kinderklinik einschließlich Fortbildungsvortrag zu einem Thema des Fachgebiets.

- Wöchentliche interdisziplinäre Besprechung der stationären pädiatrischen immunologischen Patienten (Teilnahme von Infektiologen und Immungenetikern).
- Wöchentliche Besprechung der ambulanten pädiatrischen immunologischen Patienten.
- Vorträge zu hämatologischen und immunologischen Themen i.R. der Mittagsfortbildung (2x/Wo.); z.B. „Hepatitis assoziierte Aplastische Anämie – HAAA (Dr. med. K. Felgentreff)“ am 24.01.2020.
- Jährliche Fortbildung: Symposium Hämatologie heute, Köln (gemeinsame Veranstaltung Ulm, Köln) 2020 pandemiebedingt verschoben.
- Jährliche Fortbildung zu immunologischen Themen (Immundefekte – Infektanfälligkeit und mehr - Aus der Praxis für die Praxis, 23.02.2019 – Stadthaus Ulm – Stadthausaal; Veranstalter dsai [Patientenorganisation für angeborene Immundefekte]) 2020 pandemiebedingt abgesagt.

zu Lehre

- Q4-Seminar Infektiologie / Immunologie der Hauptvorlesung Pädiatrie
- Wahlpflichtveranstaltung pädiatrische Hämatologie / Onkologie / KMT
- Hauptvorlesung Pädiatrie, Anämien im Kindes- und Jugendalter

Informationsveranstaltungen für Patienten und Angehörige

- Tag der seltenen Erkrankungen 29.02.2020
- Aplastische Anämie und PNH: regelmäßige, jährliche Patienten- und Angehörigenseminare

Informationsveranstaltungen der Patientenhilfe, bei denen das Zentrum auf Nachfrage beteiligt war

- Treffen der TIF im Dezember 2020, Vortrag zur Sichelzellerkrankheit
- „Thalas & me“: Gesundheitsinformation über Beta-Thalassämie online ab November 2019
- EBMT 29.8.-01.09.2020 virtuell, Patient, Family and Donor Day (jährlich)
- Fortbildung der dsai zu immunologischen Themen (jährlich, 2020 pandemiebedingt ausgefallen)
- www.find-id.net: Ärzte-Netzwerk für angeborene Immundefekte

ZSSK

Weiterbildungsveranstaltungen für ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Medizinstudierende und Betroffene.

Vortragsreihen für öffentliche Veranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen.

Lehre: Für Medizinstudenten Lehrinhalt des Blockpraktiums, der Wahlpflichtveranstaltungen Pädiatrische Hämatologie/Onkologie/KMT und Stammzelltherapie.

ZSH

- Wöchentliche interne Weiterbildungsveranstaltungen .
- Geplante externe Fortbildungsveranstaltungen wurden pandemiebedingt ausgesetzt bzw. fanden online statt (z.B. HerzDialog mit Uniklinik Tübingen).
- Qualitätszirkel mit niedergelassenen und externen Kooperationspartnern pandemiebedingt ebenfalls ausgesetzt.
- Außerdem Bestandteil der akademischen Lehre: Hauptvorlesung zum Thema EMAH, studentische Lehre Kinderkardiologie, Hauptvorlesung und Blockseminar Kinderkardiologie in Kooperation mit Uniklinik Tübingen.

ZSEE

Jeden Mittwoch findet eine interne Fort- und Weiterbildung statt.

Extern: 9 Fort- und Weiterbildungen

- Endo-Süd
- überregional zu Lipodystrophien
- überregional zu genetischer Adipositas

ZSTETS

- 4th ESDO MASTERCLASS IN GI CANCER OMICS MEETS CLINICS IN GI CANCER Friday/Saturday, November 6 – 7, 2020 AQUINO Center, Berlin, Germany, Federführung Prof. T.

- Seufferlein
- Post ESMO/Highlights Amerikanischer Krebskongress 2020 vom 30.09.2020
 - 123. Onkologisches Kolloquium am 11.11.2020: „Nuklearmedizin und Onko im Tandem“
- Im Rahmen der Gegebenheiten in 2020 wurde die überwiegende Anzahl der geplanten Veranstaltungen abgesagt (Nachweis Veranstaltungskalender CCCU 2020).

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

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

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

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

ZSLDPE

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

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

Innere Medizin I

- Fallkonferenz Prof. Dr. J. Rosendal (Universitätsklinik Halle): Referenzzentrum hereditäre Pankreatitis, hier in 2020 20 Fallkonferenzen (A.K. und J.R. und Mitarbeiter).
- Kooperation Deutsches Referenzzentrum AT₁ Mangel (Prof. Dr. P. Srnad, Universität Aachen / E.Z.)
- Kooperation Wilson Referenzzentrum (Prof. Dr. U. Merle, Universität Heidelberg / E.Z.)

ZSNE & ZSNME

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

ZSD

HAE: Süddeutsches Angioödemzentrum (Universitätsklinik Ulm und TU-München).

SSc: Es erfolgt ein engmaschiger Austausch mit dem Deutschen Netzwerk systemische Sklerodermie (DNSS (PD C. Pfeiffer Vorstandmitglied, gemeinsame Publikationen). Dieser Austausch erfolgte während der Pandemie auch virtuell. Geplant/bewilligt war die Teilnahme am Weltkongress systemische Sklerodermie der coronabedingt entfiel.

ZSHI

- TIF (Thalassaemia International Federation)
- dsai e.V. (Patientenorganisation für angeborene Immundefekte)
- RECOMB-Consortium (EU-Projekt 75510 Horizon 2020: Gentherapie bei Patienten mit SCID bei RAG-Mutationen)
- PAS&ZT (AG für pädiatrische Stammzell- und Zell-Therapie der GPOH)
- API (Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Immunologie)
- AG Neugeborenen-Screening der API
- Arbeitskreis für pädiatrische Rheumatologie in Heidelberg
- Reliance-Studie (Canakinumab)
- Mitgliedschaft in ERN-RITA, DRN-RITA und ERN EuroBloodNet seit 2021

ZSSK

NetsOS: regelmäßige (virtuelle) Meetings und Fallkonferenzen

ZSH

Kompetenznetzwerk Angeborene Herzfehler

ZSEE

Im Rahmen des Qualitätszirkels Endo-Süd

ZSTETS

Netzwerk comprehensive cancer centers, Netzwerk ZPM

HNO

Arbeitsgemeinschaft Onkologie HNO

5 Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

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

ZSLDPE

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

Innere Medizin I

Hereditäre Pankreatitis: Durchführung von 20 Analysen in 2020 und davon wurden 2 positive Fälle identifiziert.

ZSSK

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

ZSNE & ZSNME

Im neuromuskulären Bereich liegt die Quote schätzungsweise bei ca. 20-30% (hier werden die Diagnosen auch primär oder unter Zuhilfenahme muskelbiptischer/elektrophysiologischer Befunde gesichert. Im neurodegenerativen Bereich (bspw. der Huntingtonenerkrankung) oder bei anderen Erkrankungen (z.B. Neurofibromatose) teilweise bis zu 100%.

ZSD

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

ZSEE

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

ZSH

Humangenetische Hochschulambulanz am Standort. Prozentualer Anteil nach Durchlauf einer humangenetischen Spezialdiagnostik zur Diagnosesicherung: 200 Einsendungen, davon 150 genetische Befunde, die zu einer Diagnose geführt haben (Stand 2018- Okt 2021).

ZSTETS

Frauenheilkunde

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

6 Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSE

Fachzentren ZSE Ulm

ZSLDPE

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

Innere Medizin I

Federführung „Therapie der autoimmunen Pankreatitis“ im Rahmen der S3-Leitlinie Pankreatitis der DGVS (A. Kleger).

Mitarbeit an der europäischen Leitlinie der UEG zur IgG4-assoziierten Erkrankungen (A. Kleger).

Mitarbeit an der IAP (International Ass. Pancreatology) zur Leitlinie Autoimmune Pankreatitis (A. Kleger).

ZSNE & ZSNME

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

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

ZSD

AWMF-Leitlinien

Pemphigus S2k-Leitlinie zur Therapie des Pemphigus vulgaris/foiaceus und des bullösen Pemphigoids: 2019 Update. Schmidt E, Sticherling M, Sárdy M, Eming R, Goebeler M, Hertl M, Hofmann SC, Hunzelmann N, Kern JS, Kramer H, Nast A, Orzechowski HD, Pfeiffer C, Schuster V, Sitaru C, Zidane M, Zillikens D, Worm M. J Dtsch Dermatol Ges. 2020 May;18(5):516-527. doi: 10.1111/ddg.14097_g.PMID: 32413222

AWMF-Leitlinie zu systemischer Sklerodermie aktuell im Planungsstadium (Mitarbeit von C Pfeiffer über DNSS und DDG)

S1-Guideline of the German Society for Angioedema (DGA), German Society for Internal Medicine (DGIM), German Society for Otorhinolaryngology (DGHNO), German Society for Allergology and Clinical Immunology (DGAKI), German Society for Child and Adolescent Medicine (DGKJ), German Dermatological Society (DDG), German Society for Pediatric Allergology and Environmental Medicine (GPA), German Association of ENT Surgeons (BVHNO) and the German HAE Patient Association (HAE-SHG). Bork K, Aygören-Pürsün E, Bas M, Biedermann T, Greve J, Hartmann K, Magerl M, MartinezSaguer I, Maurer M, Ott H, Schauf L, Staubach P, Wedi B. Allergo J Int 2019;28:16–29

<https://doi.org/10.1007/s40629-018-0088-5>

ZSHI

Leitlinien auf AWMF

- Anämiediagnostik im Kindesalter
- Diagnostik und Therapie der sekundären Eisenüberladung bei Patienten mit angeborenen Anämien
- Hereditäre Sphärozytose
- Neu diagnostizierte Immunthrombozytopenie im Kindes- und Jugendalter
- Sichelzellerkrankung
- Thalassämie
- Thrombozytopathien, Diagnostik
- Therapie angeborener thrombozytärer-Erkrankungen
- Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin
- Eisenmangelanämie

- Diagnostik auf Vorliegen eines primären Immundefektes (PID)
- Therapie primärer Antikörpermangelerkrankungen
- Strukturelle Voraussetzungen für die Behandlung von primären Immundefekten
- Diagnostik auf Vorliegen eines primären Immundefekts

Leitlinien auf onkopedia

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

EBMT/ESID

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

ZSEE

AWMF Leitlinie Adipositas im Kindes- und Jugendalter (Koordination).
Konsensusgruppe NIH Lipodystrophien.

ZSH

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

ZSSK

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

ZSTETS

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

HNO

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

Frauenheilkunde

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

7 Studien mit Beteiligung des ZSE

Fachzentren ZSE Ulm

ZSLDPE

BUU-5/PEDEOS-1

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

BOUGIE-CAP

Einsatz einer Bougierungskappe zur Behandlung benignen Ösophagus-Stenosen bei Kindern im Rahmen einer randomisierten Pilotstudie

VARICED

Untersuchung zum Impfstatus und Anwendungsbeobachtung von Varizellen Erst- und Zweitimpfungen bei Kindern und Jugendlichen mit chronisch entzündlichen Darmerkrankungen oder Autoimmunhepatitis

MUMARIS

Anwendungsbeobachtung des Impferfolges von Masern-, Mumps- und Röteln Erst- und Zweitimpfungen bei Kindern und Jugendlichen mit chronisch entzündlichen Darmerkrankungen, Autoimmunhepatitis oder Zustand nach Lebertransplantation.

TEDUREG Studie - Anwendungsbeobachtung von Teduglutid bei CVD und Kurzdarmsyndrom; abgeschlossen M. Fabry Studie zur Prävalenz von M. Fabry bei Bauchschmerzen

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

Innere Medizin I

SAPHES-Studie (alle, auch AIH oder PBC-bedingte LZ's mit drin), ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03315767

Prospective, Multicenter Cohort Study on Primary Biliary Cholangitis (PBC-Cohort), ClinicalTrials.gov Identifier: NCT04076527

ZSNE & ZSNME

FTD-Bereich

"AIDA"

A 24-month randomised parallel group single-blinded multi-centre phase 1 pilot study of AADvac1 in patients with non-fluent primary progressive aphasia

A Phase 2, Multicenter, Open-Label Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Pharmacodynamics of AL001 in Heterozygous Carriers of Granulin or C9ORF72 Mutations Causative of Frontotemporal Dementia AL001-2

A Phase 3, Multicenter, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Efficacy and Safety of AL001 in Individuals at Risk for or With Frontotemporal Dementia Due to Heterozygous Mutations in the Progranulin Gene AL001-3

Huntington-Bereich

Roche ASO HD Zulassungstudie und open label extension

Enroll-HD

Natural History Studie

PACE-HD-Studie

NMO-Bereich

NEMOS: Diagnostik, Therapie und Verlauf der Neuromyelitis optica: eine nicht-interventionelle Kohortenstudie der Neuromyelitis-optica Studiengruppe mit "NatioNMO": Comparin, Contrasting and Linking Multiple Sclerosis with Neuromyelitis optica Spectrum Disorders

Atypische Parkinsonsyndrome Bereich

01/2018 – ongoing: M15-562 (A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Multiple Dose Study to Assess Efficacy, Safety, Tolerability, and Pharmacokinetics of ABBV-8E12 in Progressive Supranuclear Palsy), Phase II

ALS-Bereich

10/2018 – 09/2020

REFALS, Effects of Levosimendan (ODM-109) on respiratory Function in patients with ALS, Phase III, 2017-002754-36

11/2018 – ongoing

233AS102, An Extension Study to Assess the Long-Term Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Effect on Disease Progression of BIIBo67 Administered to Previously Treated Adults with Amyotrophic Lateral Sclerosis Caused by Superoxide Dismutase 1 Mutation, Phase I, 2016-003225-41

01/2019 - ongoing

ORARIALS-01, A Phase 3, Randomised, Placebo-Controlled Trial of Arimocloamol in Amyotrophic Lateral Sclerosis, Phase III, 2018-000137-13

11/2019 – 01/2021

Refals-ES 3119003; Effects of oral Levosimendan (ODM-109) on respiratory function in patients with ALS: Open-label extension for patients completing (Study 3119002); Phase 3, open, non-randomised, uncontrolled multicentre study; 2018-004180-31

06/2020 – ongoing

ORALIALS-02, Open-label, Non-randomised Extension Trial to Assess the Long-Term Safety and Efficacy of 1200 mg/day Arimocloamol 400 mg Three Times a Day (t.i.d.) in Subjects with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) who have Completed the ORARIALS-01 Trial

12/2020 – ongoing

ALXN1210-ALS-308, A Phase 3, Double-Blind, Randomized, Placebo-Controlled, Parallel Group, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Ravulizumab in Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis, (Sponsor Alexion Pharmaceuticals, Inc.)

APL2-ALS-206

A Phase 2, randomized, double-blind, placebo-controlled, multicenter study to evaluate the efficacy and safety of APL-2 (pegcetacoplan) in subjects with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) (Sponsor Apellis Pharmaceuticals, Inc.)

MT-1186-A02

A Phase 3b, Multicenter, Randomized, Double-Blind Study to Evaluate Efficacy and Safety of Oral Edaravone Administered for a Period of 48 Weeks in Subjects with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) (Sponsor: Mitsubishi Tanabe Pharma Development America, Inc.). To be started

ADORE (ALS Deceleration with ORal Edaravone)

A multicenter, randomized, double-blind, placebo-controlled study to investigate the efficacy and safety of FAB122 in patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis, (Sponsor Ferrer Internacional, S. A.)

275AS101

A Phase 1 Multiple-Ascending-Dose Study to Assess the Safety, Tolerability, and Pharmacokinetics of BIIBo67 Administered Intrathecally to Adults with Amyotrophic Lateral Sclerosis With or Without Poly-CAG Expansion in the Ataxin-2 Gene (Sponsor Biogen)

233AS303

A Phase 3 Randomized, Placebo-Controlled Trial with a Longitudinal Natural History Run-in and Open-label Extension to Evaluate BIIBo67 Initiated in Clinically Presymptomatic Adults with Confirmed Superoxide Dismutase 1 Mutation (Sponsor Biogen)

WVE-004-001

A Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled, Phase 1b/2a Study of WVE-004 Administered Intrathecally to Patients with C9orf72-associated Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) or Frontotemporal Dementia (FTD) (Sponsor Wave Life Sciences)

Antisense-Oligonucleotides in patients with ALS and C9ORF72 mutations – phase III study (Sponsor Biogen)

ION363-CS1

A Phase 1-3 Study to Evaluate the Efficacy, Safety, Pharmacokinetics and Pharmacodynamics of Intrathecally Administered ION363 in Amyotrophic Lateral Sclerosis Patients with Fused in Sarcoma Mutations (FUS-ALS) (Sponsor Ionis)

AB19001

A prospective, multicenter, randomised, double-blind, placebo-controlled, parallel groups, phase 3 study to compare the efficacy and safety of masitinib in combination with riluzole versus placebo in combination with riluzole in the treatment of patients suffering from Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS), (Sponsor AB Science)

A Phase III ALS study (CY 5031) with reldesemtiv (Sponsor Cytokinetics)

TUDCA: Safety and Efficacy of TUDCA as add-on Treatment in Patients Affected by ALS (TUDCA-ALS)

Phase III, multi-centre, randomized, double-blind, placebo-controlled, parallel-group study to evaluate Safety and Efficacy of Tauroursodeoxycholic (TUDCA) as add-on Treatment in Patients Affected by Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS).

ROCK-ALS

Hemmung der Rho Kinase (ROCK) mit Fasudil als krankheitsmodifizierende Behandlung für ALS

Neuroonkologie-Bereich

- TIGer-Studie
- Generate Registerstudie

SMA-Bereich

- Prävalenz von AAV9-Antikörpern bei erwachsenen Patienten mit Spinaler Muskelatrophie (SMA), Multizentrische Querschnittsstudie.
- Kardiale Magnetresonanztomographie bei Patienten mit spinobulbärer Muskelatrophie (SBMA) und Patienten mit spinaler Muskelatrophie (SMA) zur Detektion einer kardialen Beteiligung.
- Prävalenz von SARS-CoV2-Antikörpern (IgG/IgM)- bei erwachsenen Patienten mit Spinaler Muskelatrophie (SMA) oder einer Nierenerkrankung, die chronischer Immunsuppression bedarf, nach der 2. Impfung mit dem Wirkstoff Comirnaty des Herstellers BioNTech, Pfizer
- Gemeinsam mit Nephrologie und klinische Chemie UKU
- Erhebung von multizentrischen Registerstudie (MND-NET) das Ziel einer standardisierten Erhebung klinischer Daten zur longitudinalen Untersuchung und Charakterisierung des Krankheitsverlaufs. Unsere Studien verfolgen daher das übergeordnete Ziel reliable Biomarker zu etablieren, die nicht nur zur verbesserten Charakterisierung und Prädiktion des Krankheitsverlaufs/Therapieerfolgs, sondern gleichermaßen zu einem besseren grundlagenwissenschaftlichen Verständnis der Ätiopathogenese der SMA beitragen können.
- Longitudinalen Untersuchung von Neurofilamenten (Nf (NfL, pNfH)) in Liquor und Serum als Marker neuroaxonaler Degeneration.
- Korrelation von Lebensqualität und Motor Function Measure (MFA) bei 5q-assoziierter Spinaler Muskelatrophie (SMA) während der Therapie mit Risdiplam oder Nusinersen.
- Querschnittsstudie bei SMA mit Schluckstörung mittels FEES und klinischer Dysphagiediagnostik.
- Metabolische Veränderungen bei Spinaler Muskelatrophie (SMA).

- Registerstudie zur Erfassung von Hilfsmittel-, Heilmittel-, Medikamenten- und Pflegeversorgung im Inter-Kohortenvergleich von Patient*innen mit ALS, spinaler Muskelatrophie und anderen neurologischen Erkrankungen.
- Härtefallprogramm Risdiplam, Nebenwirkungsprofil von Risdiplam.
- Paresemuster bei SMA-Patienten, eine Querschnittsstudie.
- Lungenfunktion bei Patienten mit einer spinalen Muskelatrophie(SMA) (LUFU, Kapnographie).

ZSD

SSC

- A multicenter, randomized, double-blind, placebo-controlled Phase 3 Trial to evaluate efficacy and safety of Lenabasum in diffuse cutaneous Systemic Sclerosis.

Eudract-Nr.: 20017-000372-29

- A Randomized, Multicenter, Double-Blind, Placebo Controlled, Phase 2 Study to Evaluate the Efficacy and Safety of IgPro10 (Intravenous Immunoglobulin, Privigen®) for the Treatment of Adults with Systemic Sclerosis. Eudract-Nr.: 2019-000906-31
- A Phase 2, Multicenter, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Parallel-Group Study to Evaluate Efficacy, Safety, and Tolerability of MT-7117 in Subjects with Diffuse Cutaneous Systemic Sclerosis. Eudract-Nr.: 2020-000134-17

Pemphigus

- A multi-centre, phase 1 study (Part A open-label, single-dose; Part B randomised, placebo-controlled, double-blind, multiple-dose) to evaluate the safety, tolerability and early signs of effectiveness of antigen-specific induction of immune tolerance with TPM203 in pemphigus vulgaris patients. Eudract-Nr.: 2019-001727-12
- A Randomized, Double-Blinded, Placebo-Controlled Trial to Investigate the Efficacy, Safety, and Tolerability of Efgartigimod PH20 SC in Adult Patients With Pemphigus (Vulgaris or Foliaceus) (ADDRESS). Eudract-Nr.: 2020-002915-23
- An Open-Label, Multicenter, Follow-up Trial of ARGX-113-1904 to Evaluate the Safety, Tolerability, and Efficacy of Efgartigimod PH20 SC in Patients With Pemphigus (ADDRESS+). EudraCT-Nr.: 2020-0022917-16

HAE

- A three-year, non-interventional, prospective, multicenter study to evaluate the long-term effectiveness of lanadelumab in real-world clinical practice (ENABLE)
- Hereditary Angioedema Kininogen Assay (HAEKA)
- Icatibant Outcome Survey (IOS) – Register
- A Phase II, double-blind, placebo-controlled, Randomized, crossover, dose-ranging study of oral PHA-022121 for Acute treatment of angioedema attacks in Patients with hereditary angioedema due to C1-Inhibitor Deficiency type I and II

ZSHI

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

Wirksamkeit und Sicherheit von Eltrombopag in Kombination mit Ciclosporin bei Patienten mit erworbener moderater aplastischer Anämie (EMAA). Eine prospektive multizentrische Studie, die Ciclosporin + den Thrombopoetin-Rezeptorantagonis Eltrombopag (Revolade[®], GlaxoSmithKline) mit Ciclosporin + Placebo bei Patienten mit erworbener moderater aplastischer Anämie vergleicht (Efficacy and Safety of Eltrombopag in Combination with Ciclosporin in Patients with

Acquired Moderate Aplastic Anemia (EMAA). Prospective Randomized Multicenter Study Comparing Ciclosporin + Thrombopoietin Receptor Agonist Eltrombopag (Revolade^R, GlaxoSmithKline) with Ciclosporin + Placebo in Patients with Acquired Aplastic Anemia).

EudraCT-No. 2014-000174-19

Antragsnummer der Ethikkommission Ulm: 49/14

2015 – (ongoing)

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

EudraCT-No. 2015-002674-20

Antragsnummer der Ethikkommission Ulm: 317/15

01/2016 – (ongoing)

RANDOMISIERTE, OFFENE, AKTIV-KONTROLLIERTE PHASE-III-STUDIE ZU ALXN1210 VERSUS ECULIZUMAB BEI KOMPLEMENT-INHIBITOR-NAIVEN ERWACHSENEN PATIENTEN MIT PAROXYSMALER NÄCHTLICHER HÄMOGLOBINURIE (PNH)

Prüfplan: ALXN1210-PNH-301

EudraCT-No. 2016-002025-11

Antragsnummer der Ethikkommission Ulm: 360/16

12/2016 – 02/2020

A Phase 3, Randomized, Open-Label, Active-Controlled Study of ALXN1210 Versus Eculizumab in Adult patients With Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH) Currently Treated With Eculizumab

Prüfplan: ALXN1210-PNH-302

EudraCT-No. 2016-002026-36

Antragsnummer der Ethikkommission Ulm: 102/17

2017– 02/2020

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

Prüfplan: RA101495-01.202

EudraCT-No. 2016-003523-34

Antragsnummer der Ethikkommission Ulm: 439/16

2017– (ongoing)

AN ADAPTIVE PHASE I/II STUDY TO ASSESS SAFETY, EFFICACY, PHARMACOKINETICS AND PHARMACODYNAMICS OF RO7112689 IN HEALTHY VOLUNTEERS AND PATIENTS WITH PAROXYSMAL NOCTURNAL HEMOGLOBINURIA (PNH)

PROTOCOL NUMBER: BP39144

EUDRACT NUMBER: 2016-002128-10

2017- (ongoing)

A Phase III, Randomized, Multi-Center, Open-Label, Active-Comparator Controlled Study to Evaluate the Efficacy and Safety of APL-2 in Patients with Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH)

Prüfplan: APL2-302

EudraCT-No: 2017-004268-36

2019 – 2020

Eine offene, multizentrische Schlüsselstudie der Phase 3 zur Beurteilung der Wirksamkeit und Sicherheit von BIVVoog bei Patienten mit primärer Kälteagglutininernkrankung, bei denen kürzlich eine oder mehrere Bluttransfusionen durchgeführt wurden (Cardinal-Studie)

Prüfplan: BIVVoog-003

2018 – (ongoing)

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

Protocol: APL2-307

EudraCT-No: 2019-001106-23

Phase III, 2020 – (ongoing)

ZSSK

Aktuell keine Teilnahme an Studien.

ZSH

Registerstudien Kompetenznetzwerk Angeborene Herzfehler. Siehe Publikationsliste.

ZSEE

- A randomised, multinational, active-controlled, open-labelled, dose finding, double-blinded, parallel group trial investigating efficacy and safety of once-weekly NNC0195-0092 treatment compared to daily growth hormone treatment (Norditropin® FlexPro®) in; NCT02616562; Wachstumshormonmangel; Phase 2; AMG; 01.05.2019
- A trial comparing the effect and safety of once weekly dosing of somapacitan with daily Norditropin® in children with growth hormone deficiency; NCT03811535; Wachstumshormonmangel; Phase 3a; AMG; geplant
- An Open Label, 1-Year Trial, including a Double-Blind Placebo-Controlled Withdrawal Period, of Setmelanotide (RM-493), a Melanocortin 4 Receptor (MC4R) Agonist, in Leptin Receptor (LEPR) Deficiency Obesity due to Bi-Allelic Loss-of-Function LEPR Genetic M; NCT03287960; Monogene adipositas; Phase 3; AMG; im Dez. 2020 abgeschlossen
- Long Term Extension Trial of setmelanotide (RM-493) for patients who have completed a trial of Setmelanotide for the treatment of obesity associated with genetic defects upstream of the MC4 receptor in the leptin-melanocortin pathway; NCT03651765; Monogene adipositas; Phase 3; AMG; 01.09.2019
- Setmelanotide (RM-493) Phase 2 Treatment Trial in Patients with rare genetic disorders of obesity; NCT03013543; Monogene adipositas; Phase 2; AMG; 01.05.2019
- Eine nicht-interventionelle, prospektive Studie in Deutschland zur Untersuchung des Einflusses der Adhärenz bei bestehender Wachstumshormontherapie mit Norditropin® auf „Near Final Height“ in einer Patientenpopulation mit isoliertem Wachstumshormonmangel; NCT03972345; Wachstumshormonmangel; NIS; 01.12.2020

ZSTETS

MK-7339-003: A phase 3 randomized, open-label study to evaluate the Efficacy and Safety of Olaparib alone or in combination with Bevacizumab compared to Bevacizumab with 5-FU in participants with unresectable or metastatic colorectal cancer who have not progressed following first-line induction of FOLFOX with Bevacizumab (LYNK-003).

CADPT01C12101 (Novartis): A Phase Ib, multicenter, open-label dose escalation and expansion platform study of select drug combinations in adult patients with advanced or metastatic BRAF V600 colorectal cancer

BERINGCRC (Pierre Fabre Onc.): Chemotherapie-freie behandlung bei BRAFV600E-mutierten mCRC.

RACE (AIO-KRK-0118): Neoadjuvant Radiochemotherapy versus Chemotherapy for Patients with Locally Advanced, Potentially Resectable Adenocarcinoma of the Gastroesophageal Junction (GEJ) - A randomized phase III joint study of the AIO, ARO and DGAV

WO41535 (Fa. Roche): Phase III, multicenter, randomized, open-label study of Atezolizumab (Anti-PD-L1 antibody) plus Bevacizumab versus active surveillance as adjuvant therapy in patients with Hepatocellular Carcinoma at high risk of recurrence after surgical resection or ablation

IMMULAB, (AIO-HEP-0417/ass): A phase II trial of immunotherapy with pembrolizumab in combination with local ablation for patients with early stage hepatocellular carcinoma

ACTICCA-1: Adjuvant chemotherapy with gemcitabine and cisplatin compared to capecitabine after curative intent resection of cholangiocarcinoma

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

RamuNet: A multicenter single-arm pilot study of ramucirumab in combination with dacarbazine in patients with progressive well-differentiated metastatic pancreatic neuroendocrine tumors

REALTRK (iOmedico): Präzisionsonkologie – Zielgerichtete Therapie von NTRK-Fusions-positiven soliden Tumoren

HNO

BEST OF / HNO - STRAHLENTH.

BREG-HNO - Register

Genetik HNSCC - Register

HNU - Molek./immunol. Charakt. seltener Malignome

INTERLINK-1

KEYNOTE-689

LEAP-010

OpCemISA

Frauenheilkunde

BYLIEVE BYLieve: A phase II, multicenter, open-label, three-cohort, non-comparative study to assess the efficacy and safety of alpelisib plus fulvestrant or letrozole in patients with PIK3CA mutant, hormone receptor (HR) positive, HER2-negative advanced breast cancer (aBC), who have progressed on or after prior treatments

II Mamma 2016-004586-67

Rekrutierung geschlossen

Wo41554 a phase iii, randomized, double-blind, placebo-controlled study Evaluating the efficacy and safety of gdc-0077 plus palbociclib and Fulvestrant versus placebo plus palbociclib and fulvestrant in patients With pik3ca-mutant, hormone receptor positive, her2-negative locally Advanced or metastatic breast cancer

III mamma 2019-002455-42

Rekrutierend

CBYL719H12301

(EPIK-B3)

EPIK-B3: A Phase III, multicenter, randomized, double-blind, placebo-controlled study to

assess the efficacy and safety of alpelisib (BYL719) in combination with nab-paclitaxel in patients with advanced triple negative breast cancer with either phosphoinositide-3-kinase catalytic subunit alpha (PIK3CA) mutation or phosphatase and tensin homolog protein (PTEN) loss without PIK3CA mutation

III Mamma 2019-002637-11

Rekrutierend

MIRASOL MIRASOL: A Randomized, Open-label, Phase 3 Study of Mirvetuximab Soravtansine vs. Investigator's Choice of Chemotherapy in Platinum-Resistant Advanced High-Grade Epithelial Ovarian, Primary Peritoneal, or Fallopian Tube Cancers with High Folate Receptor-Alpha Expression

III Ovar 2019-003509-80

Rekrutierung

8 Wissenschaftliche Publikationen mit Beteiligung des ZSE

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

9 Das ZSE Ulm im Überblick - Versorgungspfad & Erstkontakt

Ablauf Erstkontakt am ZSE

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

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

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

Fachzentren (B-Zentren)

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

<p>Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen (ZSNE) Leitung: Prof. Dr. Albert C. Ludolph</p> <p>Ärztliche Koordination: Dr. Susanne Müller</p>	<p>Zentrum für Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen (ZSNME) Leitung: Prof. Dr. Albert C. Ludolph</p> <p>Ärztliche Koordination: Dr. Susanne Müller</p>
<p>Zentrum für Seltene Herzerkrankungen (ZSH) Leitung: Prof. Dr. Wolfgang Rottbauer</p> <p>Ärztliche Koordination: Dr. Christoph Buck</p>	<p>Zentrum für Seltene Endokrine Erkrankungen (ZSEE) Leitung: Prof. Dr. Martin Wabitsch apl. Prof. Dr. Martin Wagner</p> <p>Ärztliche Koordination: Dr. Julia von Schnurbein Dr. Lena Rauschek</p>
<p>Zentrum für Seltene Skeletterkrankungen (ZSSK) Leitung: Prof. Dr. Rolf Brenner Prof. Dr. Ansgar Schulz</p> <p>Ärztliche Koordination: Dr. med. univ. Ingrid Furlan</p>	<p>Zentrum für Seltene Tumorerkrankungen & Tumorsuszeptibilität (ZSTETS) Leitung: Prof. Dr. Thomas Seufferlein</p> <p>Ärztliche Koordination: Dr. med. Viktoria Hentschel</p>
<p>Zentrum für Seltene Hauterkrankungen (ZSD) Leitung & Ärztliche Koordination: PD Dr. Christiane Pfeiffer</p>	<p>Zentrum für Seltene Störungen der Hämatopoese und Immundefekte (ZSHI) Leitung: Prof. Dr. Holger Cario Prof. Dr. Ansgar Schulz</p> <p>Ärztliche Koordination: Dr. Yvonne Pritschow</p>
<p>Zentrum für Seltene Leber-, Darm- und Pankreaserkrankungen (ZSLDPE) Leitung: Prof. Dr. rer. med. Alexander Kleger</p> <p>Ärztliche Koordination: Dr. Lena Wölfle Dr. Lena Rauschek</p>	

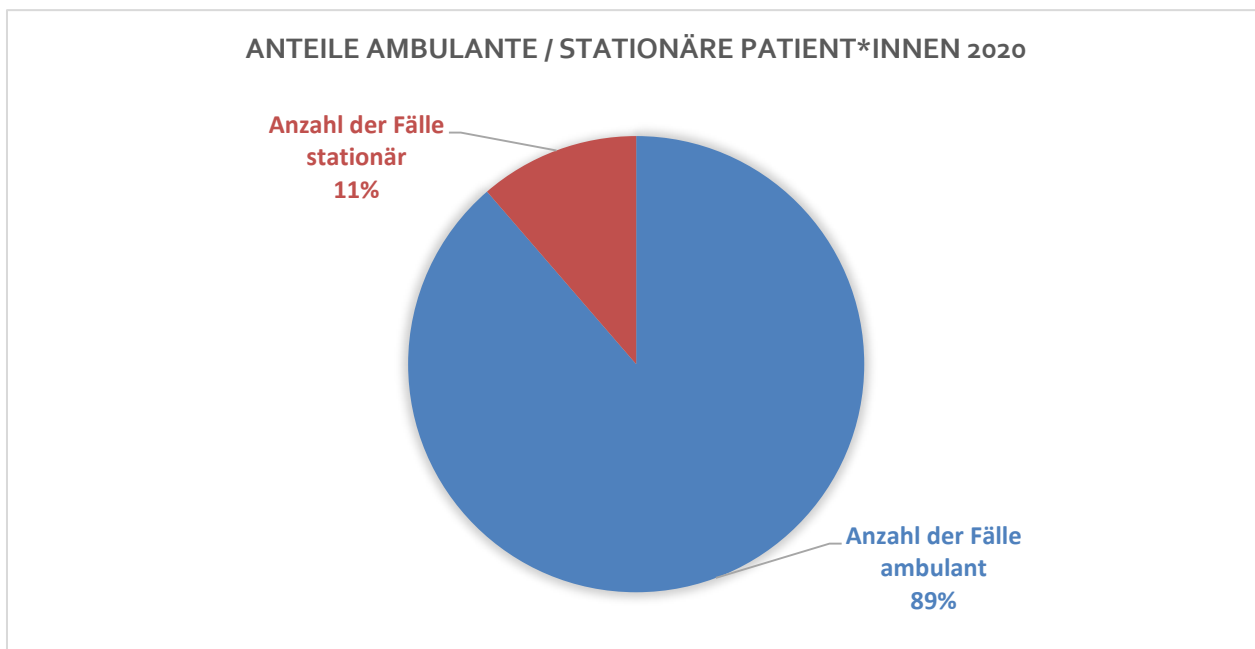
Den Leitern sowie ärztlichen Koordinatoren der Zentren stehen 20 Wochenstunden zur Verfügung. Eine Stellvertreterregelung für Krankheit und Urlaub ist gewährleistet.

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

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

Fallzahlen

Am Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm wurden im Jahr 2020 über 8.000 Fälle von stationären Patient*innen mit einer seltenen Erkrankung als Hauptdiagnose und über 32.000 Fälle mit einer Seltenen Erkrankung als Haupt- und Nebendiagnose behandelt. Die Zahl der ambulanten SE-Fälle betrug über ca. 64.000 Fälle.



Publikationen des ZSE Ulm 2020

ZSLDPE

Kapapa M, Becker N, Serra A Risk factors for anorectal and associated Malformations in German children: a 10-year analysis. *Pediatr Neonatol.* 2020 Sep 22;S1875-9572(20)30149-2. doi: 10.1016/j.pedneo.2020.09.008

Innere Medizin I

Autoimmunpankreatitis: lokale Datenbank und Federführung PrescrAIP Studie (Schulte LA, Arnold F, Siegel F, Backhus J, Beyer G, Weiss FU, Perkhofer L, Beutel A, Seufferlein T, Müller M, Kleger A. *JHEP Rep.* 2020 Jun 3;2(4):100135. doi: 10.1016/j.jhepr.2020.100135. eCollection 2020 Aug. PMID: 32743490)

Prevalence of resistance-associated substitutions and retreatment of patients failing a glecaprevir/pibrentasvir regimen. de Salazar A, Dietz J, di Maio VC, Vermehren J, Paolucci S, Müllhaupt B, Coppola N, Cabezas J, Stauber RE, Puoti M, Arenas Ruiz Tapiador JJ, Graf C, Aragri M, Jimenez M, Callegaro A, Pascasio Acevedo JM, Macias Rodriguez MA, Rosales Zabal JM, Micheli V, Garcia Del Toro M, Téllez F, García F, Sarrazin C, Ceccherini-Silberstein F; GEHEP-004 cohort, the European HCV Resistance Study Group and the HCV Virology Italian Resistance Network (VIRONET C). *J Antimicrob Chemother.* 2020 Nov 1;75(11):3349-3358. doi: 10.1093/jac/dkaa304.

ZSD

Veröffentlichungen Dr. C. Pfeiffer

Leitlinienmitarbeit

S2k-Leitlinie zur Therapie des Pemphigus vulgaris/foliaceus und des bullösen Pemphigoids: 2019 Update. Schmidt E, Sticherling M, Sárdy M, Eming R, Goebeler M, Hertl M, Hofmann SC, Hunzelmann N, Kern JS, Kramer H, Nast A, Orzechowski HD, Pfeiffer C, Schuster V, Sitaru C, Zidane M, Zillikens D, Worm M. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2020 May;18(5):516-527. doi: 10.1111/ddg.14097_g. PMID: 32413222

Buchkapitel

Pfeiffer C, (für die deutsche Ausgabe, 2020) Varga John. **Systemische Sklerodermie und andere Erkrankungen des Formenkreises**, i.e. Kapitel 353 der 20. Auflage, **Harrisons Innere Medizin**, ABW Wissenschaftsverlagsgesellschaft, Berlin (Übersetzung und Überarbeitung)

Pfeiffer C (für die deutsche Ausgabe, 2020) Prockop DJ, Bateman JF. **Hereditäre Bindegewebserkrankungen** i.e. Kapitel 406 der 20. Auflage, **Harrisons Innere Medizin**, ABW Wissenschaftsverlagsgesellschaft, Berlin (Übersetzung und Überarbeitung)

Originalarbeiten und Übersichten

2021

The NF1 microdeletion syndrome: necessity of the genetic diagnosis to facilitate the management of a clinically defined disease Hildegard Kehrer-Sawatzki, Ute Bänzner, Johannes Krämer, Jan Lewerenz, Christiane Pfeiffer
JDDG eingereicht

2020

Older age onset of systemic sclerosis- accelerated disease progression in all disease subsets.

Moinzadeh P, Kuhr K, Siegert E, Mueller-Ladner U, Riemekasten G, Günther C, Kötter I, Henes J, Blank N, Zeidler G, Pfeiffer C, Juche A, Jandova I, Ehrchen J, Schmalzing M, Susok L, Schmeiser T, Sunderkoetter C, Distler JHW, Worm M, Kreuter A, Krieg T, Hunzelmann N; Registry of the German Network for Systemic Scleroderma. *Rheumatology (Oxford).* 2020 Nov 1;59(11):3380-3389. doi: 10.1093/rheumatology/keaa127.

Large Variability of Frequency and Type of Physical Therapy in Patients in the German Network for Systemic Sclerosis.

Belz D, Moinzadeh P, Riemekasten G, Henes J, Müller-Ladner U, Blank N, Koetter I, Siegert E, Pfeiffer C, Schmalzing M, Zeidler G, Schmeiser T, Worm M, Guenther C, Susok L, Kreuter A, Sunderkoetter C, Juche A, Aberer E, Gaebelein-Wissing N, Ramming A, Kuhr K, Hunzelmann N. *Arthritis Care Res (Hoboken).* 2020 Aug;72(8):1041-1048. doi: 10.1002/acr.23998. PMID: 31150152

Versorgungsrealität der stationären vasoaktiven Therapie mit Prostazyklinderivaten bei Patienten mit akralen

Durchblutungsstörungen bei systemischer Sklerose in Deutschland. Juche A, Siegert E, Mueller-Ladner U, Riemekasten G, Günther C, Kötter I, Henes J, Blank N, Voll RE, Ehrchen J, Schmalzing M, Susok L, Schmeiser T, Sunderkoetter C, Distler J, Worm M, Kreuter A, Horváth ON, Schön MP, Korsten P, Zeidler G, Pfeiffer C, Krieg T, Hunzelmann N, Moinzadeh P. *Z Rheumatol.* 2020 Dec;79(10):1057-1066. doi: 10.1007/s00393-019-00743-9. PMID: 32040755

Veröffentlichungen Prof. J. Greve

Prospective Analysis in Patients With HAE Under Prophylaxis With Lanadelumab: A Real-life Experience.

Hahn J, Trainotti S, Wigand MC, Schuler PJ, Hoffmann TK, Greve J.
J Drugs Dermatol. 2020 Oct 1;19(10):978-983. doi: 10.36849/JDD.2020.5269.
PMID: 33026762

ZSHI

Publications H. Cario 2020

- Kunz JB, Lobitz S, Grosse R, et al. Sick cell disease in Germany: Results from a national registry. *Pediatric blood & cancer* 2020;67:e28130.
- Wunderlich AP, Schmidt SA, Mauro V, et al. Liver Iron Content Determination Using a Volumetric Breath-Hold Gradient-Echo Sequence With In-Line R(2) * Calculation. *Journal of magnetic resonance imaging* : *JMRI* 2020;52:1550-6.

ZSHI – Immunologie:

- Hoenig M, Roesler J, Seidel MG, Albert MH, Hauck F, Maecker-Kolhoff B, Eiz-Vesper B, Kleinschmidt K, Debatin KM, Jacobsen EM, Furlan I, Suttorp M, Schuetz C, Schulz AS (2020). Matched Family Donor Lymphocyte Infusions as First Cellular Therapy for Patients with Severe Primary T Cell Deficiencies. *Biol Blood Marrow Transplant* 2020 Oct; 3:51083-8791
- Rosita Rigoni et al., (2020). Cutaneous barrier leakage and gut inflammation drive skin disease in Omenn syndrome; *J Allergy Clin Immunol.* 2020 Nov;146(5):1165-1179.
- Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in leukocyte adhesion deficiency type I and III. Bakhtiar S, et al. *Blood Adv.* 2021. PMID: 33570653 Free PMC article

Institute for Clinical Transfusion Medicine and Immunogenetics Ulm (IKT Ulm)

- Schrezenmeier H, Kulasekararaj A, Mitchell L, Sicre de Fontbrune F, Devos T, Okamoto S, Wells R, Rottinghaus ST, Liu P, Ortiz S, Lee JW, Socié G. One-year efficacy and safety of ravulizumab in adults with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria naïve to complement inhibitor therapy: open-label extension of a randomized study. *Ther Adv Hematol.* 2020 Oct 24;11:2040620720966137. doi: 10.1177/2040620720966137. PMID: 33178408; PMCID: PMC7592174.
- Androgen derivatives improve blood counts and elongate telomere length in adult cryptic dyskeratosis congenita. Kirschner M, Vieri M, Kricheldorf K, Ferreira MSV, Wlodarski MW, Schwarz M, Balabanov S, Rolles B, Isfort S, Koschmieder S, Höchsmann B, Panse J, Brümmendorf TH, Beier F. *Br J Haematol.* 2020 Aug 3. doi: 10.1111/bjh.16997. Online ahead of print. PMID: 32744739 Free article.
- Schrezenmeier H, Röth A, Araten DJ, Kanakura Y, Larratt L, Shammo JM, Wilson A, Shayan G, Maciejewski JP. Baseline clinical characteristics and disease burden in patients with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PNH): updated analysis from the International PNH Registry. *Ann Hematol.* 2020 Jul;99(7):1505-1514. doi: 10.1007/s00277-020-04052-z. Epub 2020 May 10. PMID: 32390114; PMCID: PMC7316848.
- ElGohary G, El Fakih R, de Latour R, Risitano A, Marsh J, Schrezenmeier H, Gluckman E, Höchsmann B, Pierri F, Halkes C, Alzahrani H, De la Fuente J, Cesaro S, Alahmari A, Ahmed SO, Passweg J, Dufour C, Bacigalupo A, Aljurf M. Haploidentical hematopoietic stem cell transplantation in aplastic anemia: a systematic review and meta-analysis of clinical outcome on behalf of the severe aplastic anemia working party of the European group for blood and marrow transplantation (SAAWP of EBMT). *Bone Marrow Transplant.* 2020 Oct;55(10):1906-1917. doi: 10.1038/s41409-020-0897-2. Epub 2020 Apr 28. PMID: 32346079.
- Greiner J, Götz M, Hofmann S, Schrezenmeier H, Wiesneth M, Bullinger L, Döhner H, Schneider V. Specific T-cell immune responses against colony-forming cells including leukemic progenitor cells of AML patients were increased by immune checkpoint inhibition. *Cancer Immunol Immunother.* 2020 Apr;69(4):629-640. doi: 10.1007/s00262-020-02490-2. Epub 2020 Feb 4. PMID: 32020256.
- Röth A, Nishimura JI, Nagy Z, Gaál-Weisinger J, Panse J, Yoon SS, Egyed M, Ichikawa S, Ito Y, Kim JS, Nino-miya H, Schrezenmeier H, Sica S, Usuki K, Sicre de Fontbrune F, Soret J, Sostelly A, Higginson J, Dieckmann A, Gentile B, Anzures-Cabrera J, Shinomiya K, Jordan G, Biedzka-Sarek M, Klughammer B, Jahreis A, Bucher C, Peffault de Latour R. The complement C5 inhibitor crovalimab in paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Blood.* 2020 Mar 19;135(12):912-920. doi: 10.1182/blood.2019003399. PMID: 31978221; PMCID: PMC7082616.
- Tichelli A, de Latour RP, Passweg J, Knol-Bout C, Socié G, Marsh J, Schrezenmeier H, Höchsmann B, Bacigalupo A, Samarasinghe S, Rovó A, Kulasekararaj A, Röth A, Eikema DJ, Bosman P, Bader P, Risitano A, Dufour C; SAA Working Party of the EBMT. Long-term outcome of a randomized controlled study in patients with newly diagnosed severe aplastic anemia treated with antithymocyte globulin and cyclosporine, with or without granulocyte colony-stimulating factor: a Severe Aplastic Anemia Working Party Trial from the European Group of Blood and Marrow Transplantation. *Haematologica.* 2020 May;105(5):1223-1231. doi: 10.3324/haematol.2019.222562. Epub 2019 Oct 3. PMID: 31582549; PMCID: PMC7193468.

ZSEE

Chaychenko T, Argente J, Spiliotis BE, Wabitsch M, Marcus C. Difference in Insulin Resistance Assessment between European Union and Non-European Union Obesity Treatment Centers (ESPE Obesity Working Group Insulin Resistance Project). *Horm Res Paediatr.* 2020;93(11-12):622-633. doi: 10.1159/000515730. Epub 2021 Apr 26. PMID: 33902033.

Vasileva LV, Savova MS, Amirova KM, Balcheva-Sivenova Z, Ferrante C, Orlando G, Wabitsch M, Georgiev MI. Caffeic and Chlorogenic Acids Synergistically Activate Browning Program in Human Adipocytes: Implications of AMPK- and PPAR-Mediated Pathways. *Int J Mol Sci.* 2020 Dec 21;21(24):9740. doi: 10.3390/ijms21249740. PMID: 33371201; PMCID: PMC7766967.

Carcamo-Orive I, Henrion MYR, Zhu K, Beckmann ND, Cundiff P, Moein S, Zhang Z, Alamprese M, D'Souza SL, Wabitsch M, Schadt EE, Quertermous T, Knowles JW, Chang R. Predictive network modeling in human induced pluripotent stem cells identifies key driver genes for insulin responsiveness. *PLoS Comput Biol.* 2020 Dec 23;16(12):e1008491. doi: 10.1371/journal.pcbi.1008491. PMID: 33362275; PMCID: PMC7790417.

Diete V, Wabitsch M, Denzer C, Jäger H, Hauth E, Beer M, Vogele D. Applicability of Magnetic Resonance Imaging for Bone Age Estimation in the Context of Medical Issues. *Rofo.* 2021 Jun;193(6):692-700. English, German. doi: 10.1055/a-1313-7664. Epub 2020 Dec 17. PMID: 33336355.

Wu X, Sakharkar MK, Wabitsch M, Yang J. Effects of Sphingosine-1-Phosphate on Cell Viability, Differentiation, and Gene Expression of Adipocytes. *Int J Mol Sci.* 2020 Dec 5;21(23):9284. doi: 10.3390/ijms21239284. PMID: 33291440; PMCID: PMC7730007.

Roos J, Dahlhaus M, Funcke JB, Kustermann M, Strauss G, Halbgebauer D, Boldrin E, Holzmann K, Möller P, Trojanowski BM, Baumann B, Debatin KM, Wabitsch M, Fischer-Posovszky P. miR-146a regulates insulin sensitivity via NPR3. *Cell Mol Life Sci.* 2021 Mar;78(6):2987-3003. doi: 10.1007/s00018-020-03699-1. Epub 2020 Nov 18. PMID: 33206203; PMCID: PMC8004521.

Giannopoulou EZ, Ovcarov O, De Franco E, Kassberger F, Nusser S, Otto MC, Denzer C, Wabitsch M. Transient neonatal diabetes due to a disease causing novel variant in the ATP-binding cassette subfamily C member 8 (<i>ABCC8</i>) gene unmasks maturity-onset diabetes of the young (MODY) diabetes cases within a family. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2020 Nov 13;34(2):273-276. doi: 10.1515/jpem-2020-0462. PMID: 33185579.

Zorn S, von Schnurbein J, Kohlsdorf K, Denzer C, Wabitsch M. Diagnostic and therapeutic odyssey of two patients with compound heterozygous leptin receptor deficiency. *Mol Cell Pediatr.* 2020 Nov 3;7(1):15. doi: 10.1186/s40348-020-00107-3. PMID: 33140236; PMCID: PMC7606406.

Clément K, van den Akker E, Argente J, Bahm A, Chung WK, Connors H, De Waele K, Farooqi IS, Gonneau-Lejeune J, Gordon G, Kohlsdorf K, Poitou C, Puder L, Swain J, Stewart M, Yuan G, Wabitsch M, Kühnen P; Setmelanotide POMC and LEPR Phase 3 Trial Investigators. Efficacy and safety of setmelanotide, an MC4R agonist, in individuals with severe obesity due to LEPR or POMC deficiency: single-arm, open-label, multicentre, phase 3 trials. *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2020 Dec;8(12):960-970. doi: 10.1016/S2213-8587(20)30364-8. Epub 2020 Oct 30. PMID: 33137293.

Dahlhaus M, Roos J, Engel D, Tews D, Halbgebauer D, Funcke JB, Kiener S, Schuler PJ, Döscher J, Hoffmann TK, Zingrebe J, Rojewski M, Schrezenmeier H, Debatin KM, Wabitsch M, Fischer-Posovszky P. CD90 Is Dispensable for White and Beige/Brown Adipocyte Differentiation. *Int J Mol Sci.* 2020 Oct 24;21(21):7907. doi: 10.3390/ijms21217907. PMID: 33114405; PMCID: PMC7663553. Ahonen MA, Asghar MY, Parviainen SJ, Liebisch G, Höring M, Leidenius M, Fischer-Posovszky P, Wabitsch M, Mikkola TS, Törnquist K, Savolainen-Peltonen H, Haridas PAN, Olkkonen VM. Human adipocyte differentiation and composition of disease-relevant lipids are regulated by miR-221-3p. *Biochim Biophys Acta Mol Cell Biol Lipids.* 2021 Jan;1866(1):158841. doi: 10.1016/j.bbalip.2020.158841. Epub 2020 Oct 16. PMID: 33075494.

Xu P, Gärtner F, Gihring A, Liu C, Burster T, Wabitsch M, Knippschild U, Paschke S. Influence of obesity on remodeling of lung tissue and organization of extracellular matrix after blunt thorax trauma. *Respir Res.* 2020 Sep 17;21(1):238. doi: 10.1186/s12931-020-01502-0. PMID: 32943048; PMCID: PMC7496205.

Wabitsch M, V Schnurbein J. Seltene Erkrankungen am Fettgewebe erkennen: Lipodystrophie – eigentlich einfach und dennoch oft übersehen [Recognize rare diseases by the adipose tissue : Lipodystrophy-actually simple but nevertheless often overlooked]. *Internist (Berl).* 2020 Oct;61(10):1063-1075. German. doi: 10.1007/s00108-020-00864-3. PMID: 32930809.

Szatmári-Tóth M, Shaw A, Csomós I, Mocsár G, Fischer-Posovszky P, Wabitsch M, Balajthy Z, Lányi C, Győry F, Kristóf E, Fésűs L. Thermogenic Activation Downregulates High Mitophagy Rate in Human Masked and Mature Beige Adipocytes. *Int J Mol Sci.* 2020 Sep 10;21(18):6640. doi: 10.3390/ijms21186640. PMID: 32927882; PMCID: PMC7555361.

Milos G, Antel J, Kaufmann LK, Barth N, Koller A, Tan S, Wiesing U, Hinney A, Libuda L, Wabitsch M, von Känel R, Hebebrand J. Short-term metreleptin treatment of patients with anorexia nervosa: rapid on-set of beneficial cognitive, emotional, and behavioral effects. *Transl Psychiatry.* 2020 Aug 27;10(1):303. doi: 10.1038/s41398-020-00977-1. PMID: 32855384; PMCID: PMC7453199.

Gihring A, Gärtner F, Liu C, Hoenicka M, Wabitsch M, Knippschild U, Xu P. Influence of Obesity on the Organization of the Extracellular Matrix and Satellite Cell Functions After Combined Muscle and Thorax Trauma in C57BL/6J Mice. *Front Physiol.* 2020 Jul 28;11:849. doi: 10.3389/fphys.2020.00849. PMID: 32848828; PMCID: PMC7399228.

Banerjee I, Senniappan S, Laver TW, Caswell R, Zenker M, Mohnike K, Cheetham T, Wakeling MN, Ismail D, Lennerz B, Splitt M, Berberoğlu M, Empting S, Wabitsch M, Pötzsch S, Shah P, Siklar Z, Verge CF, Weedon MN, Ellard S, Hussain K, Flanagan SE. Refinement of the critical genomic region for congenital hyperinsulinism in the Chromosome 9p deletion syndrome. *Wellcome Open Res.* 2020 Aug 4;4:149. doi: 10.12688/wellcomeopenres.15465.2. PMID: 32832699; PMCID: PMC7422856.

Rossi A, Eid M, Dodgson J, Davies G, Musial B, Wabitsch M, Church C, Hornigold DC. *In vitro* characterization of the effects of chronic insulin stimulation in mouse 3T3-L1 and human SGBS adipocytes. *Adipocyte.* 2020 Dec;9(1):415-426. doi: 10.1080/21623945.2020.1798613. PMID: 32718202; PMCID: PMC7469436.

Dörr HG, Schulze N, Bettendorf M, Binder G, Bonfig W, Denzer C, Dunstheimer D, Salzgeber K, Schmidt H, Schwab KO, Voss E, Wabitsch M, Wölfle J. Genotype-phenotype correlations in children and adolescents with nonclassical congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Mol Cell Pediatr.* 2020 Jul 9;7(1):8. doi: 10.1186/s40348-020-00100-w. PMID: 32647925; PMCID: PMC7347723.

Ernst J, Gert K, Kraus FB, Rolle-Kampczyk UE, Wabitsch M, Dehghani F, Schaedlich K. Androstenedione changes steroidogenic activity of SGBS cells. *Endocr Connect.* 2020 Jul;9(7):587-598. doi: 10.1530/EC-19-0549. PMID: 32580160; PMCID: PMC7354720.

Kässner F, Kirstein A, Händel N, Schmid GL, Landgraf K, Berthold A, Tannert A, Schaefer M, Wabitsch M, Kiess W, Körner A, Garten A. A new human adipocyte model with PTEN haploinsufficiency. *Adipocyte.* 2020 Dec;9(1):290-301. doi: 10.1080/21623945.2020.1785083. PMID: 32579864; PMCID: PMC7469440.

Siebert MF, Baumann A, Wabitsch M. Bundesteilhabegesetz: Chancen für Menschen mit extremer Adipositas [Federal Act on Participation: Opportunities for people with severe obesity]. *Dtsch Med Wochenschr.* 2020 Jun;145(12):863-867. German. doi: 10.1055/a-1146-1180. Epub 2020 Jun 17. PMID: 32557488. Halbgebauer D, Dahlhaus M, Wabitsch M, Fischer-Posovszky P, Tews D. Browning capabilities of human primary adipose-derived stromal cells compared to SGBS cells. *Sci Rep.* 2020 Jun 15;10(1):9632. doi: 10.1038/s41598-020-64369-7. PMID: 32541826; PMCID: PMC7296016.

Wabitsch M, V Schnurbein J, Vollbach H, Lennerz B, Weyhreter H, Wiegand S, Kiess W, Hebebrand J, Brandt S. Innovative medizinische Betreuungskonzepte für Jugendliche mit extremer Adipositas [Innovative medical care concepts for adolescents with severe obesity]. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz.* 2020 Jul;63(7):831-838. German. doi: 10.1007/s00103-020-03167-y. PMID: 32518967.

Miehle F, Möller G, Cecil A, Lintelmann J, Wabitsch M, Tokarz J, Adamski J, Haid M. Lipidomic Phenotyping Reveals Extensive Lipid Remodeling during Adipogenesis in Human Adipocytes. *Metabolites.* 2020 May 26;10(6):217. doi: 10.3390/metabo10060217. PMID: 32466532; PMCID: PMC7361991.

Vandenplas Y, Carnielli VP, Ksiazek J, Luna MS, Migacheva N, Mosselmans JM, Picaud JC, Possner M, Singhal A, Wabitsch M. Factors affecting early-life intestinal microbiota development. *Nutrition.* 2020 Oct;78:110812. doi: 10.1016/j.nut.2020.110812. Epub 2020 Mar 25. PMID: 32464473.

Kalkhof S, Krieg L, Büttner P, Wabitsch M, Küntzel C, Friebe D, Landgraf K, Hanschkow M, Schubert K, Kiess W, Krohn K, Blüher M, von Bergen M, Körner A. In Depth Quantitative Proteomic and Transcriptomic Characterization of Human Adipocyte Differentiation Using the SGBS Cell Line. *Proteomics.* 2020 May 8:e1900405. doi: 10.1002/pmic.201900405. Epub ahead of print. PMID: 32384580.

Little R, Houghton MJ, Carr IM, Wabitsch M, Kerimi A, Williamson G. The Ability of Quercetin and Ferulic Acid to Lower Stored Fat is Dependent on the Metabolic Background of Human Adipocytes. *Mol Nutr Food Res.* 2020 Jun;64(12):e2000034. doi: 10.1002/mnfr.202000034. Epub 2020 May 13. PMID: 32350998.

Greither T, Wenzel C, Jansen J, Kraus M, Wabitsch M, Behre HM. MiR-130a in the adipogenesis of human SGBS preadipocytes and its susceptibility to androgen regulation. *Adipocyte.* 2020 Dec;9(1):197-205. doi:

10.1080/21623945.2020.1750256. PMID: 32272867; PMCID: PMC7153545.

Fathzadeh M, Li J, Rao A, Cook N, Chennamsetty I, Seldin M, Zhou X, Sangwung P, Gloude-mans MJ, Keller M, Attie A, Yang J, Wabitsch M, Carcamo-Orive I, Tada Y, Lusic AJ, Shin MK, Molony CM, McLaughlin T, Reaven G, Montgomery SB, Reilly D, Quertermous T, Ingelsson E, Knowles JW. FAM13A affects body fat distribution and adipocyte function. *Nat Commun.* 2020 Mar 19;11(1):1465. doi: 10.1038/s41467-020-15291-z. PMID: 32193374; PMCID: PMC7081215.

de Zwaan M, Fischer-Jacobs J, Wabitsch M, Reinehr T, Meckes-Ferber S, Crosby RD. Development and Psychometric Evaluation of an Instrument Assessing Barriers to Growth Hormone Treatment (BAR-GHT). *Front Endocrinol (Lau-sanne).* 2020 Feb 25;11:84. doi: 10.3389/fendo.2020.00084. PMID: 32158432; PMCID: PMC7051941.

Felix J, Stark R, Teuner C, Leidl R, Lennerz B, Brandt S, von Schnurbein J, Moss A, Bollow E, Sergejev E, Mühlig Y, Wie-gand S, Holl RW, Reinehr T, Kiess W, Scherag A, Hebebrand J, Wabitsch M, Holle R. Health related quality of life associated with extreme obesity in adolescents - results from the baseline evaluation of the YES-study. *Health Qual Life Outcomes.* 2020 Mar 5;18(1):58. doi: 10.1186/s12955-020-01309-z. PMID: 32138734; PMCID: PMC7059717.

Krieg L, Schaffert A, Kern M, Landgraf K, Wabitsch M, Beck-Sickinger AG, Koerner A, Blüher M, von Bergen M, Schu-berk K. An MRM-Based Multiplexed Quantification Assay for Human Adipokines and Apolipoproteins. *Molecules.* 2020 Feb 11;25(4):775. doi: 10.3390/molecules25040775. PMID: 32054032; PMCID: PMC7070386.

von Schnurbein J, Adams C, Akinci B, Ceccarini G, D'Apice MR, Gambineri A, Hennekam RCM, Jeru I, Lattanzi G, Miehle K, Nagel G, Novelli G, Santini F, Santos Silva E, Savage DB, Sbraccia P, Schaaf J, Sorkina E, Tanteles G, Vantyghe-m MC, Vatier C, Vigouroux C, Vorona E, Araújo-Vilar D, Wabitsch M. European lipodystrophy registry: background and struc-ture. *Orphanet J Rare Dis.* 2020 Jan 15;15(1):17. doi: 10.1186/s13023-020-1295-y. PMID: 31941540; PMCID: PMC6964101.

Zachurzok A, Ranke MB, Flehmig B, Jakubek-Kipa K, Marcinkiewicz K, Mazur A, Petriczko E, Pridzun L, von Schnurbein J, Walczak M, Malecka-Tendera E, Wabitsch M, Brandt S. Relative leptin deficiency in children with severe early-onset obesity (SEOO) - results of the Early-onset Obesity and Leptin - German-Polish Study (EOL-GPS). *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2020 Feb 25;33(2):255-263. doi: 10.1515/jpem-2019-0469. PMID: 31927523.

Sävendahl L, Battelino T, Brod M, Højby Rasmussen M, Horikawa R, Juul RV, Saenger P; REAL 3 study group. Once-Weekly Somapacitan vs Daily GH in Children With GH Deficiency: Results From a Randomized Phase 2 Trial. *J Clin En-docrinol Metab.* 2020 Apr 1;105(4):e1847-61. doi: 10.1210/clinem/dgz310. Erratum in: *J Clin Endocrinol Metab.* 2020 Dec 1;105(12): PMID: 31917835; PMCID: PMC7069655.

Koutny F, Weghuber D, Bollow E, Greber-Platzer S, Hartmann K, Körner A, Reinehr T, Roehl M, Simic-Schleicher G, Wabitsch M, Widhalm K, Wiegand S, Holl RW. Prevalence of prediabetes and type 2 diabetes in children with obesity and increased transaminases in European German-speaking countries. Analysis of the APV initiative. *Pediatr Obes.* 2020 Apr;15(4):e12601. doi: 10.1111/ijpo.12601. Epub 2019 Dec 6. PMID: 31810110; PMCID: PMC7079233.

Chen Z, Yu H, Shi X, Warren CR, Lotta LA, Friesen M, Meissner TB, Langenberg C, Wabitsch M, Wareham N, Benson MD, Gerszten RE, Cowan CA. Functional Screening of Candidate Causal Genes for Insulin Resistance in Human Preadi-pocytes and Adipocytes. *Circ Res.* 2020 Jan 31;126(3):330-346. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.119.315246. Epub 2019 Nov 19. PMID: 31739742; PMCID: PMC7115834.

Brandt S, von Schnurbein J, Lennerz B, Kohlsdorf K, Vollbach H, Denzer C, Bode H, Hebebrand J, Wabitsch M. Methylphenidate in children with monogenic obesity due to LEPR or MC4R deficiency improves feeling of satiety and reduces BMI-SDS-A case series. *Pediatr Obes.* 2020 Jan;15(1):e12577. doi: 10.1111/ijpo.12577. Epub 2019 Oct 31. PMID: 31670905.

Dörr HG, Bettendorf M, Binder G, Brämshwag J, Hauffa BP, Holterhus PM, Mohnike K, Schmidt H, Stalla GK, Wabitsch M, Wölflé J; und die Turner-Syndrom- Vereinigung Deutschland e. V.. Medizinische Betreuung von jungen Frauen mit Ullrich-Turner-Syndrom in Deutschland [Medical care of young women with Turner syndrome in Germany]. *Dtsch Med Wochenschr.* 2020 Feb;145(4):e18-e23. German. doi: 10.1055/a-0923-4191. Epub 2019 Jul 24. PMID: 31340395. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Wabitsch+M&sort=date&size=200>

ZSH

Sektion Kinderkardiologie

Latus H, Kruppa P, Hofmann L, Reich B, Jux C, Apitz C, Schranz D, Voges I, Khalil M, Gummel K. Impact of aortopulmo-nary collateral flow and single ventricle morphology on longitudinal hemodynamics in Fontan patients: A serial CMR

study. *Int J Cardiol.* 2020 Jan 29. pii: S0167-5273(19)34369-4. doi: 10.1016/j.ijcard.2020.01.065. [Epub ahead of print] IF: 4.034

von Scheidt F, Kiesler V, Kaestner M, Bride P, Krämer J, Apitz C. Left Ventricular Strain and Strain Rate during Sub-maximal Semisupine Bicycle Exercise Stress Echocardiography in Healthy Adolescents and Young Adults: Systematic Protocol and Reference Values. *J Am Soc Echocardiogr.* 2020 Feb 28. pii: S0894-7317(20)30002-X. doi: 10.1016/j.echo.2019.12.015. [Epub ahead of print] IF: 6.111

Apitz C, Abdul-Khaliq H, Albini S, Beerbaum P, Dubowy KO, Gorenflo M, Hager A, Hansmann G, Hilgendorff A, Humpl T, Kaestner M, Koestenberger M, Kozlik-Feldmann R, Latus H, Michel-Behnke I, Miera O, Quandt D, Sallmon H, Schranz D, Schulze-Neick I, Stiller B, Warnecke G, Pattathu J, Lammers AE. Neue hämodynamische Definition der pulmonalen Hypertonie. *Monatsschrift Kinderheilkunde* 2020; 168:252-256 IF: 0.353

Bride P, Kaestner M, Radermacher M, Vitanova K, von Scheidt F, Scharnbeck D, Apitz C. Spontaneous Closure of Perimembranous Ventricular Septal Defects: A Janus-Faced Condition. *CASE (Phila).* 2019 Oct 7;4(2):103-105. doi: 10.1016/j.case.2019.08.005. eCollection 2020 Apr. IF: -

Kaemmerer H, Gorenflo M, Huscher D, Pittrow D, **Apitz C**, Baumgartner H, Berger F, Bruch L, Brunnemer E, Budts W, Claussen M, Coghlan G, Dähmert I, D'Alto M, Delcroix M, Distler O, Dittrich S, Dumitrescu D, Ewert R, Faehling M, Ger-mund I, Ghofrani HA, Grohé C, Grossekreymborg K, Halank M, Hansmann G, Harzheim D, Nemes A, Havasi K, Held M, Hoepfer MM, Hofbeck M, Hohenfrost-Schmidt W, Jureviciënė E, Gumbienė L, Kabitz HJ, Klose H, Köhler T, Konstantinides S, Köestenberger M, Kozlik-Feldmann R, Kramer HH, Kropf-Sanchen C, Lammers A, Lange T, Meyn P, Miera O, Milger-Kneidinger K, Neidenbach R, Neurohr C, Opitz C, Perings C, Remppis BA, Riemekasten G, Scelsi L, Scholtz W, Simkova I, Skowasch D, Skride A, Stähler G, Stiller B, Tsangaris I, Vizza CD, Noordegraaf AV, Wilkens H, Wirtz H, Diller GP, Grünig E, Rosenkranz S. Pulmonary Hypertension in Adults with Congenital Heart Disease: Real-World Data from the International COMPERA-CHD Registry. *J Clin Med.* 2020 May 13;9(5). pii: E1456. doi: 10.3390/jcm9051456. IF: 5.688

Siaplaouras J, Niessner C, Helm PC, Jahn A, Flemming M, Urschitz MS, Sticker E, Abdul-Khaliq H, Bauer UM, Apitz C. Physical Activity Among Children With Congenital Heart Defects in Germany: A Nationwide Survey. *Front Pediatr.* 2020 Apr 30;8:170. doi: 10.3389/fped.2020.00170. eCollection 2020. IF: 2.349

Apitz C, Kozlik-Feldmann R, Kaemmerer H, Gorenflo M, Lammers A. S2k-Leitlinie Pulmonale Hypertonie. Beschlossen vom DGPK-Vorstand am 29.04.2020. <http://www.kinderkardiologie.org/leitlinien/> IF: -

Hansmann G, **Apitz C**, Humpl T, Koestenberger M, Michel-Behnke I, Schulze-Neick I, Quandt D, Lammers A. Dringende Notwendigkeit des Off-label-Einsatzes von PAH-Medikamenten und deren Erstattung bei Kindern mit pulmonaler Hypertonie (Lungenhochdruck). Stellungnahme der Arbeitsgruppe Pulmonale Hypertonie der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie und Angeborene Herzfehler (DGPK). *Monatsschr Kinderheilkunde* 2020; 168: 733–738(2020) IF: 0.239

Innere Medizin II

Histological correlates of postmortem ultra-high-resolution single-section MRI in cortical cerebral microinfarcts. *Acta Neuropathol Commun* 2020; 8(1); Impact Factor=7.801; Typ=Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't; Yilmazer-Hanke D, Mayer T, Müller HP, Neugebauer H, Abaei A, Scheuerle A, Weis J, Forsberg KME, Althaus K, Meier J, Ludolph AC, Del Tredici K, Braak H, Kassubek J, Rasche V
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Rationale and design of the MULTISTARS AMI Trial: A randomized comparison of immediate versus staged complete revascularization in patients with ST-segment elevation myocardial infarction and multivessel disease. *Am Heart J* 2020; 228(): 98-108; Impact Factor=4.749; Typ=Clinical Trial Protocol;Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't; Stähli BE, Varbella F, Schwarz B, Nordbeck P, Felix SB, Lang IM, Toma A, Moccetti M, Valina C, Vercellino M, Rigopoulos AG, Rohla M, Schindler M, Wischnewsky M, Linke A, Schulze PC, Richardt G, Laugwitz KL, Weidinger F, Rottbauer W, Achenbach S, Huber K, Neumann FJ, Kastrati A, Ford I, Ruschitzka F, Maier W, MULTISTARS AMI Investigators
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

[Severe Metformin-Associated Lactic Acidosis in a 67-Year-Old Patient]. *Anesthesiol Intensivmed Notfallmed Schmerzther* 2020; 55(2): 132-135; Impact Factor=0.698; Typ=Case Reports;Journal Article; Rattka M, Rottbauer W, Keßler M Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Severe white matter damage in SHANK3 deficiency: a human and translational study. *Ann Clin Transl Neurol* 2020; 7(1): 46-58; Impact Factor=4.511; Typ=Journal Article; Jesse S, Müller HP, Schoen M, Asoglu H, Bockmann J, Huppertz HJ, Rasche V, Ludolph AC, Boeckers TM, Kassubek J
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Autonomic function may not modulate irisin release in healthy adults: findings from a randomized crossover study. Arch. Endocrinol. Metab. 2020; 64(3): 201-204; Impact Factor=2.309; Typ=Journal Article; Qiu S, Bosnyák E, Zügel M, Steinacker JM, Schumann U
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Intraventricular Thrombus Formation and Embolism in Takotsubo Syndrome: Insights From the International Takotsubo Registry. Arterioscler Thromb Vasc Biol 2020; 40(1): 279-287; Impact Factor=8.311; Typ=Journal Article; Ding KJ, Cammann VL, Szawan KA, Stähli BE, Wischnewsky M, Di Vece D, Citro R, Jaguszewski M, Seifert B, Sarcon A, Knorr M, Heiner S, Gili S, D'Ascenzo F, Neuhaus M, Napp LC, Franke J, Noutsias M, Burgdorf C, Koenig W, Kherad B, Rajan L, Michels G, Pfister R, Cuneo A, Jacobshagen C, Karakas M, Pott A, Meyer P, Arroja JD, Banning A, Cuculi F, Kobza R, Fischer TA, Vasankari T, Airaksinen KEJ, Paolini C, Bilato C, Carrilho-Ferreira P, Opolski G, Dworakowski R, MacCarthy P, Kaiser C, Osswald S, Galiuto L, Dichtl W, Chan C, Bridgman P, Delmas C, Lairez O, El-Battrawy I, Akin I, Gilyarova E, Shilova A, Gilyarov M, Kozel M, Tousek P, Widimský P, Winchester DE, Galuszka J, Ukena C, Horowitz JD, Di Mario C, Prasad A, Rihal CS, Pinto FJ, Crea F, Borggrefe M, Braun-Dullaeus RC, Rottbauer W, Bauersachs J, Katus HA, Hasenfuß G, Tschöpe C, Pieske BM, Thiele H, Schunkert H, Böhm M, Felix SB, Münzel T, Bax JJ, Lüscher TF, Ruschitzka F, Ghadri JR, Bossone E, Templin C
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Stress cardiomyopathy associated with the first manifestation of multiple sclerosis: a case report. BMC Neurol 2020; 20(1): ; Impact Factor=2.474; Typ=Case Reports;Journal Article; Rapp D, Keßler M, Pinkhardt E, Otto M, Tumani H, Senel M
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

High inter-observer reliability in standardized ultrasound measurements of subcutaneous adipose tissue in children aged three to six years. BMC Pediatr 2020; 20(1): ; Impact Factor=2.125; Typ=Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't; Kelso A, Müller W, Fürhapter-Rieger A, Sengeis M, Ahammer H, Steinacker JM
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Objectively-Measured Light-Intensity Physical Activity and Risk of Cancer Mortality: A Meta-analysis of Prospective Cohort Studies. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev 2020; 29(5): 1067-1073; Impact Factor=4.254; Typ=Journal Article; Qiu S, Cai X, Wu T, Sun Z, Guo H, Kirsten J, Wendt J, Steinacker JM, Schumann U
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Beneficial Molecular Adaptations In BRCA-Mutation Carriers By Combined HIT/HIRT Intervention: Results From A Pilot Study. Cancers (Basel) 2020; 12(6): ; Impact Factor=6.639; Typ=Journal Article; Bizjak DA, Schulz SVW, Schumann U, Otto S, Kirsten J, Ebner F, Leinert E, Huober J, Janni W, Steinacker JM
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Multi-Modal PET and MR Imaging in the Hen's Egg Test-Chorioallantoic Membrane (HET-CAM) Model for Initial in Vivo Testing of Target-Specific Radioligands. Cancers (Basel) 2020; 12(5): ; Impact Factor=6.639; Typ=Journal Article; Winter G, Koch ABF, Löffler J, Lindén M, Solbach C, Abaei A, Li H, Glatting G, Beer AJ, Rasche V
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Rescue of Non-Informative Circulating Tumor DNA to Monitor the Mutational Landscape in NSCLC. Cancers (Basel) 2020; 12(7): ; Impact Factor=6.639; Typ=Journal Article; Mayer S, Schmidtke-Schrezenmeier G, Buske C, Rücker FG, Barth TFE, Möller P, Marienfeld R
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Predictors of left ventricular reverse remodeling after percutaneous therapy for mitral regurgitation with the MitraClip system. Catheter Cardiovasc Interv 2020; 96(3): 687-697; Impact Factor=2.692; Typ=Journal Article; Nita N, Scharnbeck D, Schneider LM, Seeger J, Wöhrle J, Rottbauer W, Keßler M, Markovic S
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Maintenance Therapy for ATM-Deficient Pancreatic Cancer by Multiple DNA Damage Response Interferences after Platinum-Based Chemotherapy. Cells 2020; 9(9): ; Impact Factor=6.6; Typ=Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't; Roger E, Gout J, Arnold F, Beutel AK, Müller M, Abaei A, Barth TFE, Rasche V, Seufferlein T, Perkhofer L, Kleger A
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

31 days of COVID-19-cardiac events during restriction of public life-a comparative study. Clin Res Cardiol 2020; 109(12): 1476-1482; Impact Factor=5.46; Typ=Comparative Study;Journal Article; Rattka M, Baumhardt M, Dreyhaupt J, Rothenbacher D, Thiessen K, Markovic S, Rottbauer W, Imhof A
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Case report: takotsubo syndrome in infectious endocarditis. Clin Res Cardiol 2020; 109(9): 1193-1196; Impact Factor=5.46; Typ=Letter; Rattka M, Gundlach J, Rottbauer W, Keßler M
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Comparison between treatment of "established" versus complex "off-label" coronary lesions with Absorb® bioresorbable scaffold implantation: results from the GABI-R® registry. Clin Res Cardiol 2020; 109(3): 374-384; Impact Factor=5.46; Typ=Journal Article; Huseynov A, Baumann S, Nef H, Riemer T, Schneider S, Pfannenbecker T, Achenbach S, Mehilli J, Münzel T, Gori T, Wöhrle J, Zahn R, Kastner J, Schmermund A, Richardt G, Hamm CW, Akin I
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Drug-coated balloon versus drug-eluting stent in small coronary artery lesions: angiographic analysis from the BASKET-SMALL 2 trial. Clin Res Cardiol 2020; 109(9): 1114-1124; Impact Factor=5.46; Typ=Journal Article; Fahrni G, Scheller B, Coslovsky M, Gilgen N, Farah A, Ohlow MA, Mangner N, Weilenmann D, Wöhrle J, Cuculi F, Leibundgut G, Möbius-Winkler S, Zweiker R, Twerenbold R, Kaiser C, Jeger R, BASKETSMALL 2 Investigators
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Impact of coronary calcification on outcomes after ABSORB scaffold implantation: insights from the GABI-R registry. Coron Artery Dis 2020; 31(7): 578-585; Impact Factor=1.439; Typ=Journal Article; Hemetsberger R, Abdelghani M, Mankerious N, Allali A, Toelg R, Gori T, Achenbach S, Riemer T, Mehilli J, Nef HM, Naber C, Wöhrle J, Zahn R, Kastner J, Schmermund A, Hamm C, Münzel T, Richardt G, GABI-R Study Group
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

A hierarchical algorithm for multicentric matched cohort study designs. Curr Med Res Opin 2020; 36(11): 1889-1896; Impact Factor=2.58; Typ=Journal Article; Mayer B, Tadler S, Rothenbacher D, Seeger J, Wöhrle J
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

The Effect of Potato Protease Inhibitor II on Gastrointestinal Hormones and Satiety in Humans During Weight Reduction. Diabetes Metab Syndr Obes 2020; 13(): 521-534; Impact Factor=3.168; Typ=Journal Article; Flechtner-Mors M, Thoma U, Wittmann R, Boehm BO, Mors M, Steinacker JM, Schumann U
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Atrial fibrillation ablation in heart failure patients: improved systolic function after cryoballoon pulmonary vein isolation. ESC Heart Fail 2020; 7(5): 2258-2267; Impact Factor=4.411; Typ=Journal Article; Pott A, Jäck S, Schweizer C, Baumhardt M, Stephan T, Rattka M, Weinmann K, Bothner C, Scharnbeck D, Keßler M, Rottbauer W, Dahme T
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Disc wall structural abnormalities can act as initiation sites for herniation. Eur Cell Mater 2020; 40(): 227-238; Impact Factor=3.942; Typ=Journal Article; Wade K, Berger-Roscher N, Rasche V, Wilke H
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Coexistence and outcome of coronary artery disease in Takotsubo syndrome. Eur Heart J 2020; 41(34): 3255-3268; Impact Factor=29.983; Typ=Journal Article; Napp LC, Cammann VL, Jaguszewski M, Szawan KA, Wischnewsky M, Gili S, Knorr M, Heiner S, Citro R, Bossone E, D'Ascenzo F, Neuhaus M, Franke J, Sorici-Barb I, Noutsias M, Burgdorf C, Koenig W, Kherad B, Sarcon A, Rajan L, Michels G, Pfister R, Cuneo A, Jacobshagen C, Karakas M, Pott A, Meyer P, Arroja JD, Banning A, Cuculi F, Kobza R, Fischer TA, Vasankari T, Airaksinen KEJ, Hauck C, Paolini C, Bilato C, Imori Y, Kato K, Kobayashi Y, Opolski G, Budnik M, Dworakowski R, MacCarthy P, Kaiser C, Osswald S, Galiuto L, Dichtl W, Chan C, Bridgman P, Beug D, Delmas C, Lairez O, El-Battrawy I, Akin I, Gilyarova E, Shilova A, Gilyarov M, Horowitz JD, Polednikova K, Tousek P, Widimský P, Winchester DE, Galuszka J, Ukena C, Poglajen G, Carrilho-Ferreira P, Di Mario C, Prasad A, Rihal CS, Schulze PC, Bianco M, Crea F, Borggrefe M, Maier LS, Pinto FJ, Braun-Dullaeus RC, Rottbauer W, Katus HA, Hasenfuß G, Tschöpe C, Pieske BM, Thiele H, Schunkert H, Böhm M, Felix SB, Münzel T, Bax JJ, Bauersachs J, Braunwald E, Lüscher TF, Ruschitzka F, Ghadri JR, Templin C
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Continuous, transcutaneous carbon-dioxide monitoring to avoid hypercapnia in complex catheter ablations under conscious sedation Eur Heart J 2020; 41 Suppl 2(): 448-448; Impact Factor=29.983; Typ=Meeting Abstract; Weinmann K, Lenz A, Heudorfer R, Aktolga D, Rattka M, Bothner C, Pott A, Oechsner W, Rottbauer W, Dahme T
Medline-ID fehlt, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

The ACCOST-HH Trial. Eur Heart J 2020; 41(45): 4296-4298; Impact Factor=29.983; Typ=Journal Article; Skurk C, Rottbauer W, Kessler M, Akin I, Kluge S, Burdelski C, Blankenberg S, Zeller T, Landmesser U, Karakas M
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Impact of aspirin on takotsubo syndrome: a propensity score-based analysis of the InterTAK Registry. *Eur J Heart Fail* 2020; 22(2): 330-337; Impact Factor=15.534; Typ=Journal Article;

D'Ascenzo F, Gili S, Bertaina M, Iannaccone M, Cammann VL, Di Vece D, Kato K, Saglietto A, Szawan KA, Frangieh AH, Boffini B, Annaratone M, Sarcon A, Levinson RA, Franke J, Napp LC, Jaguszewski M, Noutsias M, Münzel T, Knorr M, Heiner S, Katus HA, Burgdorf C, Schunkert H, Thiele H, Bauersachs J, Tschöpe C, Pieske BM, Rajan L, Michels G, Pfister R, Cuneo A, Jacobshagen C, Hasenfuß G, Karakas M, Koenig W, Rottbauer W, Said SM, Braun-Dullaeus RC, Banning A, Cuculi F, Kobza R, Fischer TA, Vasankari T, Airaksinen KEJ, Opolski G, Dworakowski R, MacCarthy P, Kaiser C, Osswald S, Galiuto L, Crea F, Dichtl W, Franz WM, Empen K, Felix SB, Delmas C, Lairez O, El-Battrawy I, Akin I, Borggrefe M, Horowitz JD, Kozel M, Tousek P, Widimský P, Gilyarova E, Shilova A, Gilyarov M, Biondi-Zoccai G, Winchester DE, Ukena C, Neuhaus M, Bax JJ, Prasad A, Di Mario C, Böhm M, Gasparini M, Ruschitzka F, Bossone E, Citro R, Rinaldi M, De Ferrari GM, Lüscher T, Ghadri JR, Templin C

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Modifying effect of metabotype on diet-diabetes associations.

Eur J Nutr 2020; 59(4): 1357-1369; Impact Factor=5.614; Typ=Journal Article; Riedl A, Wawro N, Gieger C, Meisinger C, Peters A, Rathmann W, Koenig W, Strauch K, Quante AS, Thorand B, Huth C, Daniel H, Hauner H, Linseisen J

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Koenig W, Strauch K, Quante AS,

Thorand B, Huth C, Daniel H, Hauner H, Linseisen J

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

A multicentre, randomised controlled clinical study of drug-coated balloons for the treatment of coronary in-stent restenosis. *EuroIntervention* 2020; 16(4): e328-e334; Impact Factor=6.534; Typ=Journal Article; Randomized

Controlled Trial; Multicenter Study; Hamm CW, Dörr O, Woehrlé J, Krackhardt F, Ince H, Zeus T, Berland J, Piot C, Roubille F, Schult I, Allocco DJ, Nef H

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Restoration of sinus rhythm by pulmonary vein isolation improves heart failure with preserved ejection fraction in atrial fibrillation patients. *Europace* 2020; 22(9): 1328-1336; Impact Factor=5.214; Typ=Journal Article; Rattka M, Pott A, Kühberger A, Weinmann K, Scharnbeck D, Stephan T, Baumhardt M, Bothner C, Iturbe Orbe M, Rottbauer W, Dahme T

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Streamlining drug discovery assays for cardiovascular disease using zebrafish. *Expert Opin Drug Discov* 2020; 15(1): 27-37; Impact Factor=6.098; Typ=Journal Article; Pott A, Rottbauer W, Just S

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Advancing the evidence base for public policies impacting on dietary behaviour, physical activity and sedentary behaviour in Europe: The Policy Evaluation Network promoting a multidisciplinary approach *Food Policy* 2020; 96(): ; Impact Factor=4.552; Typ=Article; Lakerveld J, Woods C, Hebestreit A, Brenner H, Flechtner-Mors M, Harrington JM, Kamphuis CBM, Laxy M, Luszczynska A, Mazzocchi M, Murrin C, Poelman M, Steenhuis I, Roos G, Steinacker JM, Stock CC, van Lenthe F, Zeeb H, Zukowska J, Ahrens W, PEN Consortium

Medline-ID fehlt, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Degeneration Affects Three-Dimensional Strains in Human Menisci: In situ MRI Acquisition Combined With Image Registration. *Front Bioeng Biotechnol* 2020; 8(): ; Impact Factor=5.89; Typ=Journal Article; Schwer J, Rahman MM, Stumpf K, Rasche V, Ignatius A, Dürselen L, Seitz AM

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Diffusion Tensor Imaging-Based Studies at the Group-Level Applied to Animal Models of Neurodegenerative Diseases. *Front Neurosci* 2020; 14(): ; Impact Factor=4.677; Typ=Systematic Review; Müller HP, Roselli F, Rasche V, Kassubek J

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Increased Hepcidin Levels During a Period of High Training Load Do Not Alter Iron Status in Male Elite Junior Rowers.

Front Physiol 2020; 10(): ; Impact Factor=4.566; Typ=Journal Article; Zügel M, Treff G, Steinacker JM, Mayer B, Winkert K, Schumann U

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Trait-Based Emotional Intelligence, Body Image Dissatisfaction, and HRQoL in Children. *Front Psychiatry* 2020; 10(): ; Impact Factor=4.157; Typ=Journal Article; Pollatos O, Georgiou E, Kobel S, Schreiber A, Dreyhaupt J, Steinacker JM

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Intervention Effects of a Kindergarten-Based Health Promotion Programme on Motor Abilities in Early Childhood.

Front Public Health 2020; 8(): ; Impact Factor=3.709; Typ=Journal Article; Research Support, Non-U.S. Gov't;

Kobel S, Henle L, Laemmle C, Wartha O, Szagun B, Steinacker JM
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

In vivo PET/MRI Imaging of the Chorioallantoic Membrane Front. *Physics* 2020; 8(): ; Impact Factor=3.56; Typ=Review; Winter G, Koch ABF, Loeffler J, Jelezko F, Linden M, Li H, Abaei A, Zuo Z, Beer AJ, Rasche V
Medline-ID fehlt, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Technical Aspects of in vivo Small Animal CMR Imaging Front. *Physics* 2020; 8(): ; Impact Factor=3.56; Typ=Review; Li H, Abaei A, Metze P, Just S, Lu QH, Rasche V
Medline-ID fehlt, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

[Teacher-Based Health Promotion in Primary School Children in Baden-Württemberg: Effects on Endurance Performance and Incidence of Abdominal Obesity]. *Gesundheitswesen* 2020; 82(11): 901-908; Impact Factor=0.996; Typ=English Abstract; Journal Article; Kobel S, Kesztyüs D, Steinacker JM
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Longitudinal changes and determinants of parental willingness to pay for the prevention of childhood overweight and obesity. *Health Econ Rev* 2020; 10(1): ; Impact Factor=2.306; Typ=Journal Article; Lauer R, Traub M, Hansen S, Kilian R, Steinacker JM, Kesztyüs D
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Effect of the COVID-19 pandemic on mortality of patients with STEMI: a systematic review and metaanalysis. *Heart* 2020; (): ; Impact Factor=5.994; Typ=Journal Article; Rattka M, Dreyhaupt J, Winsauer C, Stuhler L, Baumhardt M, Thiessen K, Rottbauer W, Imhof A
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) fehlt

Risk factors for permanent pacemaker implantation in patients receiving a balloon-expandable transcatheter aortic valve prosthesis. *Heart Vessels* 2020; 35(12): 1735-1745; Impact Factor=2.037; Typ=Journal Article; Droppa M, Rudolph TK, Baan J, Nielsen NE, Baumgartner H, Vendrik J, Froehlich M, Borst O, Wöhrle J, Gawaz M, Potratz P, Hack LP, Mauri V, Baranowski J, Bramlage P, Kurucova J, Thoenes M, Rottbauer W, Geisler T
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

[It's all over! : Complications in the EP lab and their solutions]. *Herzschrittmacherther Elektrophysiol* 2020; 31(4): 401-413; Impact Factor=; Typ=Journal Article; Review; Duncker D, Dahme T, Deisenhofer I, Hillmann HAK, Kantenwein V, Müller-Leisse J, Palacios D, Pott A, Reents T, Schmitt J, Veltmann C, Zormpas C, Johnson V
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) fehlt

A Signal Acquisition Setup for Ultrashort Echo Time Imaging Operating in Parallel on Unmodified Clinical MRI Scanners Achieving an Acquisition Delay of [Formula: see text]. *IEEE Trans Med Imaging* 2020; 39(1): 218-225; Impact Factor=10.048; Typ=Journal Article; Eder M, Horneff A, Paul J, Storm A, Wunderlich A, Hell E, Ulrici J, Anders J, Rasche V
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Use of the GRADE approach in health policymaking and evaluation: a scoping review of nutrition and physical activity policies. *Implement Sci* 2020; 15(1): ; Impact Factor=7.327; Typ=Journal Article; Review; Zähringer J, Schwingshackl L, Movsisyan A, Stratil JM, Capacci S, Steinacker JM, Forberger S, Ahrens W, Küllenberg de Gaudry D, Schünemann HJ, Meerpohl JJ, PEN consortium
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Pulmonary vein isolation with the cryoballoon in obese atrial fibrillation patients - Does weight have an impact on procedural parameters and clinical outcome? *Int J Cardiol* 2020; 316(): 137-142; Impact Factor=4.164; Typ=Journal Article; Weinmann K, Bothner C, Rattka M, Aktolga D, Teumer Y, Rottbauer W, Dahme T, Pott A
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Two year efficacy and safety of small versus large ABSORB bioresorbable vascular scaffolds of ≤ 18 mm device length: A subgroup analysis of the German-Austrian ABSORB RegIstRy (GABI-R). *Int J Cardiol Heart Vasc* 2020; 27(): ; Impact Factor=; Typ=Journal Article; Zaczekiewicz M, Wein B, Graf M, Zimmermann O, Kastner J, Wöhrle J, Thomas R, Hamm C, Torzewski J, GABI-R Study Group
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) fehlt

Right ventricular free wall longitudinal strain and strain rate quantification with cardiovascular magnetic resonance based tissue tracking. *Int J Cardiovasc Imaging* 2020; 36(10): 1985-1996; Impact Factor=2.357; Typ=Journal Article; Qu YY, Li H, Rottbauer W, Ma GS, Buckert D, Rasche V
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

COVID-19 Home Confinement Negatively Impacts Social Participation and Life Satisfaction: A Worldwide Multicenter Study. *Int J Environ Res Public Health* 2020; 17(17): ; Impact Factor=3.39; Typ=Journal Article;Multicenter Study; Ammar A, Chtourou H, Boukhris O, Trabelsi K, Masmoudi L, Brach M, Bouaziz B, Bentlage E, How D, Ahmed M, Mueller P, Mueller N, Hsouna H, Aloui A, Hammouda O, Paineiras-Domingos LL, Braakman-Jansen A, Wrede C, Bastoni S, Pernambuco CS, Mataruna L, Taheri M, Irandoust K, Khacharem A, Bragazzi NL, Strahler J, Washif JA, Andreeva A, Khoshnami SC, Samara E, Zisi V, Sankar P, Ahmed WN, Romdhani M, Delhey J, Bailey SJ, Bott NT, Gargouri F, Chaari L, Batatia H, Ali GM, Abdelkarim O, Jarraya M, Abed KE, Souissi N, Gemert-Pijnen LV, Riemann BL, Moalla W, Gómez-Raja J, Epstein M, Sanderman R, Schulz S, Jerg A, Al-Horani R, Mansi T, Jmail M, Barbosa F, Ferreira-Santos F, Šimunič B, Pišot R, Pišot S, Gaggioli A, Zmijewski P, Apfelbacher C, Steinacker J, Saad HB, Glenn JM, Chamari K, Driss T, Hoekelmann A, On Behalf Of The Eclb-Covid Consortium

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Intervention Effects of the Health Promotion Programme "Join the Healthy Boat" on Objectively Assessed Sedentary Time in Primary School Children in Germany. *Int J Environ Res Public Health* 2020; 17(23): ; Impact Factor=3.39; Typ=Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't; Kobel S, Dreyhaupt J, Wartha O, Kettner S, Hoffmann B, Steinacker JM

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Parental Self-Efficacy as a Predictor of Children's Nutrition and the Potential Mediator Effect between the Health Promotion Program "Join the Healthy Boat" and Children's Nutrition. *Int J Environ Res Public Health* 2020; 17(24): ; Impact Factor=3.39; Typ=Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't; Möhler R, Wartha O, Steinacker JM, Szagun B, Kobel S

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Age-Related Variations in Takotsubo Syndrome. *J Am Coll Cardiol* 2020; 75(16): 1869-1877; Impact Factor=24.094; Typ=Cammann VL, Szawan KA, Stahli BE, Kato K, Budnik M, Wischnewsky M, Dreiding S, Levinson RA, Di Vece D, Gili S, Citro R, Bossone E, Neuhaus M, Franke J, Meder B, Jaguszewski M, Noutsias M, Knorr M, Heiner S, D'Ascenzo F, Dichtl W, Burgdorf C, Kherad B, Tschöpe C, Sarcon A, Shinbane J, Rajan L, Michels G, Pfister R, Cuneo A, Jacobshagen C, Karakas M, Koenig W, Pott A, Meyer P, Roffi M, Banning A, Wolfrum M, Cuculi F, Kobza R, Fischer TA, Vasankari T, Airaksinen KEJ, Napp LC,

Dworakowski R, MacCarthy P, Kaiser C, Osswald S, Galiuto L, Chan C, Bridgman P, Beug D, Delmas

C, Lairez O, Gilyarova E, Shilova A, Gilyarov M, El-Battrawy I, Akin I, Polednikova K, Tous P, Winchester DE, Galuszka J, Ukena C, Poglajen G, Carrilho-Ferreira P, Hauck C, Paolini C, Bilato C, Kobayashi Y, Shoji T, Ishibashi I, Takahara M, Himi T, Din J, Al-Shammari A, Prasad A, Rihal CS, Liu K, Schulze PC, Bianco M, Jorg L, Rickli H, Pestana G, Nguyen TH, Bohm M, Maier LS, Pinto FJ, Widimsky P, Felix SB, Braun-Dullaeus RC, Rottbauer W, Hasenfuss G, Pieske BM, Schunkert H, Borggrefe M, Thiele H, Bauersachs J, Katus HA, Horowitz JD, Di Mario C, Muenzel T, Crea F, Bax JJ, Luscher TF, Ruschitzka F, Ghadri JR, Opolski G, Templin C

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

The mechanical rower: Construction, validity, and reliability of a test rig for wind braked rowing ergometers.

J Biomech 2020; 106(): ; Impact Factor=2.712; Typ=Journal Article; Mentz L, Engleder T, Schulz G, Winkert K, Steinacker JM, Treff G

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Pulmonary Hypertension in Adults with Congenital Heart Disease: Real-World Data from the International COMPERACHD Registry. *J Clin Med* 2020; 9(5): ; Impact Factor=4.241; Typ=Journal Article; Kaemmerer H, Gorenflo M, Huscher D, Pittrow D, Apitz C, Baumgartner H, Berger F, Bruch L, Brunnemer E, Budts W, Claussen M, Coghlan G, Dähnert I, D'Alto M, Delcroix M, Distler O, Dittrich S, Dumitrescu D, Ewert R, Faehling M, Germund I, Ghofrani HA, Grohé C, Grossekreymborg K, Halank M, Hansmann G, Harzheim D, Nemes A, Havasi K, Held M, Hoepfer MM, Hofbeck M, Hohenfrost-Schmidt W, Jurevičienė E, Gumbienė L, Kabitz HJ, Klose H, Köhler T, Konstantinides S, Köstenberger M, Kozlik-Feldmann R, Kramer HH, Kropf-Santhen C, Lammers A, Lange T, Meyn P, Miera O, Milger-Kneidinger K, Neidenbach R, Neurohr C, Opitz C, Perings C, Rempis BA, Riemekasten G, Scelsi L, Scholtz W, Simkova I, Skowasch D, Skride A, Stähler G, Stiller B, Tsangaris I, Vizza CD, Vonk Noordegraaf A, Wilkens H, Wirtz H, Diller GP, Grünig E, Rosenkranz S

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

The Role of Native T1 Mapping in the Diagnosis of Myocarditis in a Real-World Setting. *J Clin Med* 2020; 9(12): ; Impact Factor=4.241; Typ=Journal Article; Kersten J, Heck T, Tucheck L, Rottbauer W, Buckert D

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Non-invasive determination of pressure recovery by cardiac MRI and echocardiography in patients with severe aortic stenosis: short and long-term outcome prediction *J Int Med Res* 2020; 48(10): ; Impact Factor=1.671; Typ= Sagmeister F, Herrmann S, Gassenmaier T, Bernhardt P, Rasche V, Liebold A, Weidemann F, Brunner H, Beer M

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Insights on Embolic Protection, Repositioning, and Stroke: A Subanalysis of the RESPOND Study. *J Interv Cardiol* 2020; 2020(): 3070427; Impact Factor=2.279; Typ=Journal Article; Seeger J, Falk V, Hildick-Smith D, Bleiziffer S, Blackman DJ, Abdel-Wahab M, Allocco DJ, Meredith IT, Wöhrle J, Van Mieghem NM
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

2D Ultrashort Echo-Time Functional Lung Imaging. *J Magn Reson Imaging* 2020; 52(6): 1637-1644; Impact Factor=4.813; Typ=Journal Article; Balasch A, Metze P, Stumpf K, Beer M, Büttner SM, Rottbauer W, Speidel T, Rasche V
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Sporadic inclusion body myositis: no specific cardiac involvement in cardiac magnetic resonance tomography. *J Neurol* 2020; 267(5): 1407-1413; Impact Factor=4.849; Typ=Journal Article; Rosenbohm A, Buckert D, Kasubek J, Rottbauer W, Ludolph AC, Bernhardt P
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Association of proteome and metabolome signatures with severity in patients with community-acquired pneumonia
J Proteomics 2020; 214(): ; Impact Factor=4.044; Typ= Salazar MG, Neugebauer S, Kacprowski T, Michalik S, Ahnert P, Creutz P, Rosolowski M, Loeffler M, Bauer M, Suttrop N, Kiehntopf M, Voelker U, Angermair S, Arntzen C, Balke L, Bals R, Benzke M, Berber A, Bloos F, Buchenroth M, Deterding L, Dickgreber N, Dmitriev O, Druckmiller H, Flick H, Foellmer U, Freise J, Garcia C, Glaeser S, Grah C, Hamberger S, Hammerschmidt S, Hartung K, Hauptmeier B, Held M, Hempel F, Hering I, Hobler C, Hocke A, Hoffmann U, Kahnert H, Kanwar O, Kappauf L, Keller C, Keller N, Knueppel W, Koch E, Kolditz M, Krollmann C, Kropf-Santhen C, Lehmknecht J, Lensch C, Lieblich A, Lies A, Ludewig K, Makowski LM, Mayer P, Mayer B, Mikolajewska A, Moeser A, Mueller T, Niebank M, Niesen M, Oqueka T, Pankow W, Pannier J, Peckelsen C, Plauth M, Pletz M, Pluta J, Popkova K, Rademacher J, Ramke M, Rosenow F, Ruediger S, Ruf B, Rupp J, Schaaf B, Schaberg T, Schelle M, Schmidt-Schridde P, Schott G, Schroeder B, Shchetynska-Marinova T, Simpfendorfer M, Spinner T, Thiemig D, Thomas-Rueddel D, Unnewehr M, Wagener B, Wakonigg G, Wehde D, Wirtz H, Progress Study Grp
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Acute Hemoptysis Following Cryoballoon Pulmonary Vein Isolation: A Multicenter Study. *JACC Clin Electrophysiol* 2020; 6(7): 773-782; Impact Factor=6.375; Typ=Journal Article; Vogler J, Fink T, Sohns C, Sommer P, Pott A, Dahme T, Rottner L, Sciacca V, Sieren MM, Jacob F, Barkhausen J, Sano M, Eitel C, Metzner A, Ouyang F, Kuck KH, Tilz RR, Heeger CH
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Long-term efficacy and safety of drug-coated balloons versus drug-eluting stents for small coronary artery disease (BASKET-SMALL 2): 3-year follow-up of a randomised, non-inferiority trial. *Lancet* 2020; 396(10261): 1504-1510; Impact Factor=79.321; Typ=Equivalence Trial;Journal Article;Multicenter Study;Research Support, Non-U.S. Gov't; Jeger RV, Farah A, Ohlow MA, Mangner N, Möbius-Winkler S, Weilenmann D, Wöhrle J, Stachel G, Markovic S, Leibundgut G, Rickenbacher P, Osswald S, Cattaneo M, Gilgen N, Kaiser C, Scheller B, BASKET-SMALL 2 Investigators
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Two-dimensional UTE overview imaging for dental application. *Magn Reson Med* 2020; 84(5): 2616-2624; Impact Factor=4.668; Typ=Journal Article; Stumpf K, Kaye E, Paul J, Wundrak S, Pauly JM, Rasche V
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Endurance Athletes Are at Increased Risk for Early Acute Mountain Sickness at 3450 m. *Med Sci Sports Exerc* 2020; 52(5): 1109-1115; Impact Factor=5.411; Typ=Controlled Clinical Trial;Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't; Sareban M, Schiefer LM, Macholz F, Schäfer L, Zangl Q, Inama F, Reich B, Mayr B, Schmidt P, Hartl A, Bärtsch P, Niebauer J, Treff G, Berger MM
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) fehlt

The COSMED K5 in Breath-by-Breath and Mixing Chamber Mode at Low to High Intensities. *Med Sci Sports Exerc* 2020; 52(5): 1153-1162; Impact Factor=5.411; Typ=Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't;Validation Study; Winkert K, Kirsten J, Dreyhaupt J, Steinacker JM, Treff G
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

A Controlled Trial of Rivaroxaban after Transcatheter Aortic-Valve Replacement. *N Engl J Med* 2020; 382(2): 120-129; Impact Factor=91.245; Typ=Journal Article; Dangas GD, Tijssen JGP, Wöhrle J, Søndergaard L, Gilard M, Möllmann H, Makkari RR, Herrmann HC, Giustino G, Baldus S, De Backer O, Guimarães AHC, Gullestad L, Kini A, von Lewinski D, Mack M, Moreno R, Schäfer U, Seeger J, Tchétché D, Thomitzek K, Valgimigli M, Vranckx P, Welsh RC, Wildgoose P, Volki AA, Zazula A, van Amsterdam RGM, Mehran R, Windecker S, GALILEO Investigators
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Vericiguat in Patients with Heart Failure and Reduced Ejection Fraction. *N Engl J Med* 2020; 382(20): 1883-1893; Impact Factor=91.245; Typ=Clinical Trial, Phase III;Journal Article;Multicenter Study;Randomized Controlled Trial;Research Support, Non-U.S. Gov't; Armstrong PW, Pieske B, Anstrom KJ, Ezekowitz J, Hernandez AF, Butler J, Lam CSP, Ponikowski P, Voors AA, Jia G, McNulty SE, Patel MJ, Roessig L, Koglin J, O'Connor CM, VICTORIA Study Group
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) fehlt

Feasibility of real-time cardiac MRI in mice using tiny golden angle radial sparse. *NMR Biomed* 2020; 33(7): ; Impact Factor=4.044; Typ=Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't; Li H, Metze P, Abaei A, Rottbauer W, Just S, Lu Q, Rasche V
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Magnetic resonance spectroscopy in the rodent brain: Experts' consensus recommendations
NMR Biomed 2020; (); ; Impact Factor=4.044; Typ= Lanz B, Abaei A, Braissant O, Choi IY, Cudalbu C, Henry PG, Gruetter R, Kara F, Kantarci K, Lee P, Lutz NW, Marjanska M, Mlynarik V, Rasche V, Xin LJ, Valette J, Experts Working Grp Magnetic Reson
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

HDAC3 functions as a positive regulator in Notch signal transduction. *Nucleic Acids Res* 2020; 48(7): 3496-3512; Impact Factor=16.971; Typ=Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't; Ferrante F, Giaimo BD, Bartkuhn M, Zimmermann T, Close V, Mertens D, Nist A, Stiewe T, Meier-Soelch J, Kracht M, Just S, Klöble P, Oswald F, Borggrete T
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Effects of COVID-19 Home Confinement on Eating Behaviour and Physical Activity: Results of the ECLB-COVID19 International Online Survey. *Nutrients* 2020; 12(6): ; Impact Factor=5.717; Typ=Journal Article; Ammar A, Brach M, Trabelsi K, Chtourou H, Boukhris O, Masmoudi L, Bouaziz B, Bentlage E, How D, Ahmed M, Müller P, Müller N, Aloui A, Hammouda O, Paineiras-Domingos LL, Braakman-Jansen A, Wrede C, Bastoni S, Pernambuco CS, Mataruna L, Taheri M, Irandoust K, Khacharem A, Bragazzi NL, Chamari K, Glenn JM, Bott NT, Gargouri F, Chaari L, Batatia H, Ali GM, Abdelkarim O, Jarraya M, Abed KE, Souissi N, Van Gemert-Pijnen L, Riemann BL, Riemann L, Moalla W, Gómez-Raja J, Epstein M, Sanderman R, Schulz SV, Jerg A, Al-Horani R, Mansi T, Jmail M, Barbosa F, Ferreira-Santos F, Šimunič B, Pišot R, Gaggioli A, Bailey SJ, Steinacker JM, Driss T, Hoekelmann A
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Genetic compensation prevents myopathy and heart failure in an in vivo model of Bag3 deficiency. *PLoS Genet* 2020; 16(11): ; Impact Factor=5.917; Typ=Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't; Diofano F, Weinmann K, Schneider I, Thiessen KD, Rottbauer W, Just S
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Inter- and intra-unit reliability of the COSMED K5: Implications for multicentric and longitudinal testing. *PLoS ONE* 2020; 15(10): ; Impact Factor=3.24; Typ=Journal Article;Observational Study;Research Support, Non-U.S. Gov't; Winkert K, Kamnig R, Kirsten J, Steinacker JM, Treff G
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Psychological consequences of COVID-19 home confinement: The ECLB-COVID19 multicenter study.
PLoS ONE 2020; 15(11): ; Impact Factor=3.24; Typ=Journal Article;Multicenter Study; Ammar A, Mueller P, Trabelsi K, Chtourou H, Boukhris O, Masmoudi L, Bouaziz B, Brach M, Schmicker M, Bentlage E, How D, Ahmed M, Aloui A, Hammouda O, Paineiras-Domingos LL, Braakman-Jansen A, Wrede C, Bastoni S, Pernambuco CS, Mataruna-Dos-Santos LJ, Taheri M, Irandoust K, Khacharem A, Bragazzi NL, Adrian Washif J, Glenn JM, Bott NT, Gargouri F, Chaari L, Batatia H, Khoshnami SC, Samara E, Zisi V, Sankar P, Ahmed WN, Ali GM, Abdelkarim O, Jarraya M, El Abed K, Romdhani M, Souissi N, Van Gemert-Pijnen L, Bailey SJ, Moalla W, Gómez-Raja J, Epstein M, Sanderman R, Schulz S, Jerg A, Al-Horani R, Mansi T, Jmail M, Barbosa F, Ferreira-Santos F, Šimunič B, Pišot R, Gaggioli A, Zmijewski P, Steinacker JM, Strahler J, Riemann L, Riemann BL, Mueller N, Chamari K, Driss T, Hoekelmann A, ECLB-COVID19 Consortium
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Association of lung function with overall mortality is independent of inflammatory, cardiac, and functional biomarkers in older adults: the ActiFE-study. *Sci Rep* 2020; 10(1): ; Impact Factor=4.379; Typ=Journal Article;Research Support, N.I.H., Extramural;Research Support, Non-U.S. Gov't; Weinmayr G, Schulz H, Klenk J, Denking M, Duran-Tauleria E, Koenig W, Dallmeier D, Rothenbacher D, ActiFE Study Group
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Microtiter plate-based antibody-competition assay to determine binding affinities and plasma/blood stability of CXCR4 ligands. *Sci Rep* 2020; 10(1): ; Impact Factor=4.379; Typ=Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't; Harms M, Gilg A, Ständker L, Beer AJ, Mayer B, Rasche V, Gruber CW, Münch J
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Collateral Health Issues Derived from the Covid-19 Pandemic. Sports Med Open 2020; 6(1): ; Impact Factor=4.83; Typ=Letter; Muniz-Pardos B, Shurlock J, Debruyne A, Steinacker JM, Börjesson M, Wolfarth B, Bilzon JLJ, Löllgen H, Ionescu A, Zupet P, Dohi M, Swart J, Badtieva V, Zelenkova I, Casasco M, Geistlinger M, Bachl N, Tsofliou F, Di Luigi L, Bigard X, Papadopoulou T, Webborn N, Singleton P, Miller M, Pigozzi F, Pitsiladis YP
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

The old beats the new - direct oral anticoagulants in severe antiphospholipid syndrome?
Vasa 2020; 49(1): 77-77; Impact Factor=1.961; Typ=Journal Article; Blödt K, Imhof A
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Sliding window reduced FOV reconstruction for real-time cardiac imaging. Z Med Phys 2020; 30(3): 236-244; Impact Factor=4.82; Typ=Journal Article; Metze P, Li H, Speidel T, Buckert D, Rottbauer W, Rasche V
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

ZSSK

Kinderklinik

ZSSK - Osteopetrose:

Stepensky P, Srisariu S, Avni B, Zaidman I, Shadur B, Elpeleg O, Sirin M, Hoenig M, Schuetz C, Furlan I, Beer M, von Harsdorf S, Bunjes D, Debatin K-M, Schulz A (2019).

RKU

Gaspar H, Lutz B, Reicherter K, Lühl S, Taurman R, Gabriel H, Brenner RE, Borck G. 4.7 Mb deletion encompassing TGFB2 associated with features of Loeys-Dietz syndrome and osteoporosis in adulthood. Am J Med Genet A. 2017 Aug;173(8):2289-2292. doi: 10.1002/ajmg.a.38286.

Brenner, RE, Taurman R. Angeborene Bindegeweberkrankungen mit skelettalem Phänotyp. Orthopädie und Unfallchirurgie up2date, 2017: 12: 131-153.

Brenner-RE. Frakturneigung, Buchbeitrag in „Differenzialdiagnose Pädiatrie“, Michalk/Schönau (Herausgeber), Elsevier Verlag, 5.Auflage, 702-706 (2021), 978-3-437-22533-8 (ISBN).

Zahnklinik (ZMK3)

Radeke, J., van Dijk, J., Holobar, A. et al. Electrophysiological method to examine muscle fiber architecture in the upper lip in cleft-lip patients. J Orofac Orthop 75, 51–61 (2014) -> Info per E-Mail am 31.08.2021 von Fr. Dr. Radeke erhalten.

ZSTETS

Title: Diagnosis and therapy of tumors with NTRK gene fusion

Author(s): Stenzinger, A (Stenzinger, Albrecht); van Tilburg, CM (van Tilburg, Cornelis M.); Tabatabai, G (Tabatabai, Ghazaleh); Langer, F (Laenger, Florian); Graf, N (Graf, Norbert); Griesinger, F (Griesinger, Frank); Heukamp, LC (Heukamp, Lukas C.); Hummel, M (Hummel, Michael); Klingebiel, T (Klingebiel, Thomas); Hettmer, S (Hettmer, Simone); Vokuhl, C (Vokuhl, Christian); Merkelbach-Bruse, S (Merkelbach-Bruse, Sabine); Overkamp, F (Overkamp, Friedrich); Reichardt, P (Reichardt, Peter); Scheer, M (Scheer, Monika); Weichert, W (Weichert, Wilko); Westphalen, CB (Westphalen, C. Benedikt); Bokemeyer, C (Bokemeyer, Carsten); Ivanyi, P (Ivanyi, Philipp); Loges, S (Loges, Sonja); Schirmacher, P (Schirmacher, Peter); Wormann, B (Woermann, Bernhard); Bielack, S (Bielack, Stefan); Seufferlein, TTW (Seufferlein, Thomas T. W.)

Source: PATHOLOGIE Volume: 42 Issue: 1 Special Issue: SI Pages: 103-115 DOI: 10.1007/s00292-020-00864-y Early Access Date: NOV 2020 Published: FEB 2021

Title: Dihydropyrimidine Dehydrogenase Testing prior to Treatment with 5-Fluorouracil, Capecitabine, and Tegafur: A Consensus Paper

Author(s): Wormann, B (Woermann, Bernhard); Bokemeyer, C (Bokemeyer, Carsten); Burmeister, T (Burmeister, Thomas); Kohne, CH (Koehne, Claus-Henning); Schwab, M (Schwab, Matthias); Arnold, D (Arnold, Dirk); Blohmer, JU (Blohmer, Jens-Uwe); Borner, M (Borner, Markus); Brucker, S (Brucker, Sara); Cascorbi, I (Cascorbi, Ingolf); Decker, T (Decker, Thomas); de Wit, M (de Wit, Maike); Dietz, A (Dietz, Andreas); Einsele, H (Einsele, Hermann); Eisterer, W (Eisterer, Wolfgang); Folprecht, G (Folprecht, Gunnar); Hilbe, W (Hilbe, Wolfgang); Hoffmann, J (Hoffmann, Jürgen); Knauf, W (Knauf, Wolfgang); Kunzmann, V (Kunzmann, Volker); Largiadier, CR (Largiadier, Carlo R.); Lorenzen, S (Lorenzen, Sylvie); Luftner, D (Luftner, Diana); Moehler, M (Moehler, Markus); Nothen, MM (Nothen, Markus M.); Pox, C (Pox, Christian); Reinacher-Schick, A (Reinacher-Schick, Anke); Scharl, A (Scharl, Anton); Schlegelberger, B (Schlegelberger, Brigitte); Seufferlein, T (Seufferlein, Thomas); Sinn, M (Sinn, Marianne); Stroth, M (Stroth, Matthias); Tamm, I (Tamm, Ingo); Trumper, L (Trumper, Lorenz); Wilhelm, M (Wilhelm, Martin); Woll, E (Woell, Ewald); Hofheinz, RD (Hofheinz, Ralf-Dieter)

Source: ONCOLOGY RESEARCH AND TREATMENT Volume: 43 Issue: 11 Pages: 628-636 DOI: 10.1159/000510258 Published: NOV 2020

Title: Maintenance Therapy for ATM-Deficient Pancreatic Cancer by Multiple DNA Damage Response Interferences after Platinum-Based Chemotherapy

Author(s): Roger, E (Roger, Elodie); Gout, J (Gout, Johann); Arnold, F (Arnold, Frank); Beutel, AK (Beutel, Alica K.); Muller, M (Mueller, Martin); Abaei, A (Abaei, Alireza); Barth, TFE (Barth, Thomas F. E.); Rasche, V (Rasche, Volker); Seufferlein, T (Seufferlein, Thomas); Perkhofer, L (Perkhofer, Lukas); Kleger, A (Kleger, Alexander)
Source: CELLS Volume: 9 Issue: 9 Article Number: 2110 DOI: 10.3390/cells9092110 Published: SEP 2020

Title: Role of BRAF inhibitors in solid tumors such as colorectal cancer
Author(s): Guthle, M (Guethle, Melanie); Seufferlein, T (Seufferlein, Thomas)
Source: ONKOLOGE Volume: 26 Issue: 8 Special Issue: SI Pages: 708-712 DOI: 10.1007/s00761-020-00785-8 Early Access Date: JUN 2020 Published: AUG 2020

Title: Online-based, qualified second opinion for patients with colorectal cancer - A pilot study of the Felix Burda Foundation in co-operation with the Network against Colorectal Cancer
Author(s): Berger, U (Berger, Ursula); Beckenbauer, UE (Beckenbauer, Udo E.); Rimkus, C (Rimkus, Caroline); Bader, FG (Bader, Franz G.); Seufferlein, TTW (Seufferlein, Thomas Theodor Werner); Maar, C (Maar, Christa)
Source: ZEITSCHRIFT FÜR GASTROENTEROLOGIE Volume: 58 Issue: 6 Pages: 556-563 DOI: 10.1055/a-1157-9787
Published: JUN 2020

Title: Immunotherapy in Gastrointestinal Cancers
Author(s): Guthle, M (Guethle, Melanie); Ettrich, T (Ettrich, Thomas); Seufferlein, T (Seufferlein, Thomas)
Source: VISCERAL MEDICINE Volume: 36 Issue: 3 Pages: 231-237 DOI: 10.1159/000507798 Published: JUN 2020
Title: Adverse Drug Reactions in the Emergency Department: Is There a Role for Pharmacogenomic Profiles at Risk? - Results from the ADRED Study
Author(s): Just, KS (Just, Katja S.); Dormann, H (Dormann, Harald); Schurig, M (Schurig, Marlen); Bohme, M (Boehme, Miriam); Fracowiak, J (Fracowiak, Jochen); Steffens, M (Steffens, Michael); Scholl, C (Scholl, Catharina); Seufferlein, T (Seufferlein, Thomas); Graff, I (Graeff, Ingo); Schwab, M (Schwab, Matthias); Stingl, JC (Stingl, Julia C.)
Source: JOURNAL OF CLINICAL MEDICINE Volume: 9 Issue: 6 Article Number: 1801 DOI: 10.3390/jcm9061801 Published: JUN 2020

Title: An Immunological Glance on Pancreatic Ductal Adenocarcinoma
Author(s): Melzer, MK (Melzer, Michael Karl); Arnold, F (Arnold, Frank); Stifter, K (Stifter, Katja); Zengerling, F (Zengerling, Friedemann); Azoitei, N (Azoitei, Ninel); Seufferlein, T (Seufferlein, Thomas); Bolenz, C (Bolenz, Christian); Kleger, A (Kleger, Alexander)
Source: INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES Volume: 21 Issue: 9 Article Number: 3345 DOI: 10.3390/ijms21093345 Published: MAY 2020

Title: Pancreatic cancer-derived organoids - a disease modeling tool to predict drug response
Author(s): Frappart, PO (Frappart, Pierre-Olivier); Walter, K (Walter, Karolin); Gout, J (Gout, Johann); Beutel, AK (Beutel, Alica K.); Morawe, M (Morawe, Mareen); Arnold, F (Arnold, Frank); Breunig, M (Breunig, Markus); Barth, TF (Barth, Thomas F. E.); Marienfeld, R (Marienfeld, Ralf); Schulte, L (Schulte, Lucas); Ettrich, T (Ettrich, Thomas); Hackert, T (Hackert, Thilo); Svinarenko, M (Svinarenko, Michael); Rosler, R (Roesler, Reinhild); Wiese, S (Wiese, Sebastian); Wiese, H (Wiese, Heike); Perkhofer, L (Perkhofer, Lukas); Muller, M (Mueller, Martin); Lechel, A (Lechel, Andre); Sainz, B (Sainz, Bruno, Jr.); Hermann, PC (Hermann, Patrick C.); Seufferlein, T (Seufferlein, Thomas); Kleger, A (Kleger, Alexander)
Source: UNITED EUROPEAN GASTROENTEROLOGY JOURNAL Volume: 8 Issue: 5 Pages: 594-606 Article Number: 2050640620905183 DOI: 10.1177/2050640620905183 Early Access Date: FEB 2020 Published: JUN 2020

Title: TRYbeCA-1: A randomized, phase III study of eryaspase in combination with chemotherapy versus chemotherapy alone as second-line treatment in patients with pancreatic adenocarcinoma (NCT03665441)
Author(s): Hammel, P (Hammel, Pascal); Berardi, R (Berardi, Rossana); Van Cutsem, E (Van Cutsem, Eric); Feliu, J (Feliu, Jaime); Greil, R (Greil, Richard); Wasan, HS (Wasan, Harpreet Singh); Metges, JP (Metges, Jean-Philippe); Nygren, P (Nygren, Peter); Osterlund, PJ (Osterlund, Pia J.); Noel, MS (Noel, Marcus Smith); Seufferlein, T (Seufferlein, Thomas); Creemers, GY (Creemers, Geert-Yan); Gupta, A (Gupta, Anu); Salesse, S (Salesse, Sophie); Biswas-Baldwin, N (Biswas-Baldwin, Nigel); Dion, H (Dion, Hedy); Youssoufian, H (Youssoufian, Hagop); Garzon, FT (Garzon, Felix Tomas); El-Hariry, I (El-Hariry, Iman); Hidalgo, M (Hidalgo, Manuel)
Source: JOURNAL OF CLINICAL ONCOLOGY Meeting Abstract: TPS783 Volume: 38 Issue: 4 Supplement: S Published: FEB 1 2020

Frauenheilkunde

Breast Cancer Polygenic Risk Score and Contralateral Breast Cancer Risk.

Am J Hum Genet 2020; 107(5): 837-848; Impact Factor=11.025; Typ=
Kramer I, Hooning MJ, Mavaddat N, Hauptmann M, Keeman R, Steyerberg EW, Giardiello D, Antoniou AC, Pharoah PDP, Canisius S, Abu-Ful Z, Andrulis IL, Anton-Culver H, Aronson KJ, Augustinsson A, Becher H, Beckmann MW, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Bogdanova NV, Bojesen SE, Bolla MK, Bonanni B, Brauch H, Bremer M, Brucker SY,

Burwinkel B, Castela JE, Chan TL, Chang-Claude J, Chanock SJ, Chenevix-Trench G, Choi JY, Clarke CL, Collee JM, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Daly MB, Devilee P, Dork T, dos-Santos-Silva I, Dunning AM, Dwek M, Eccles DM, Evans DG, Fasching PA, Flyger H, Gago-Dominguez M, Garcia-Closas M, Garcia-Saenz JA, Giles GG, Goldgar DE, Gonzalez-Neira A, Haiman CA, Hakansson N, Hamann U, Hartman M, Heemskerk-Gerritsen BAM, Hollestelle A, Hopper JL, Hou MF, Howell A, Ito H, Jakimovska M, Jakubowska A, **Janni W**, John EM, Jung A, Kang D, Kets CM, Khusnutdinova E, Ko YD, Kristensen VN, Kurian AW, Kwong A, Lambrechts D, Le Marchand L, Li JM, Lindblom A, Mannermaa A, Manoochehri M, Margolin S, Matsuo K, Mavroudis D, Meindl A, Milne RL, Mulligan AM, Muranen TA, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Newman WG, Olshan AF, Olson JE, Olsson H, Park-Simon TW, Peto J, Petridis C, Plaseska-Karanfilska D, Pressneau N, Pylkas K, Radice P, Rennert G, Romero A, Roylance R, Saloustros E, Sawyer EJ, Schmutzler RK, **Schwentner L**, Scott C, See MH, Shah M, Shen CY, Shu XO, Siesling S, Slager S, Sohn C, Southey MC, Spinelli JJ, Stone J, Tapper WJ, Tengstrom M, Teo SH, Terry MB, Tollenaar RAEM, Tomlinson I, Troester MA, Vachon CM, van Ongeval C, van Veen EM, Winqvist R, Wolk A, Zheng W, Ziogas A, Easton DF, Hall P, Schmidt MK, NBCS Collaborators ABCTB Investigators kConFab Investigators

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Tumor mutational burden and immune infiltration as independent predictors of response to neoadjuvant immune checkpoint inhibition in early TNBC in GepearNuevo.

Ann Oncol 2020; 31(9): 1216-1222; Impact Factor=32.976; Typ=

Karn T, Denkert C, Weber KE, Holtrich U, Hanusch C, Sinn BV, Higgs BW, Jank P, Sinn HP, **Huober J**, Becker C, Blohmer JU, Marme F, Schmitt WD, Wu S, van Mackelenbergh M, Mueller V, Schem C, Stickeler E, Fasching PA, Jackisch C, Untch M, Schneeweiss A, Loibl S

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Feasibility of a large multi-center translational research project for newly diagnosed breast and ovarian cancer patients with affiliated biobank: the BRandO biology and outcome (BiO)-project.

Arch Gynecol Obstet 2020; 301(1): 273-281; Impact Factor=2.344; Typ=Journal Article;

De Gregorio A, Nagel G, Möller P, Rempen A, Schlicht E, Fritz S, Flock F, Kühn T, Thiel F, Felberbaum R, Ebner F, **De Gregorio N**, **Friedl TWP**, **Wiesmüller L**, Kuhn P, **Schmitt M**, **Janni W**, Rothenbacher D, **Huober J**

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Heregulin (HRG) assessment for clinical trial eligibility testing in a molecular registry (PRAEGNANT) in Germany.

BMC Cancer 2020; 20(1): ; Impact Factor=4.43; Typ=Journal Article;

Huebner H, Kurbacher CM, Kuesters G, Hartkopf AD, Lux MP, **Huober J**, Volz B, Taran FA, Overkamp F, Tesch H, Häberle L, Lüftner D, Wallwiener M, Müller V, Beckmann MW, Belleville E, Ruebner M, Untch M, Fasching PA, **Janni W**, Fehm TN, Kolberg HC, Wallwiener D, Brucker SY, Schneeweiss A, Ettl J

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Initial experience with CDK4/6 inhibitor-based therapies compared to antihormone monotherapies in routine clinical use in patients with hormone receptor positive, HER2 negative breast cancer - Data from the PRAEGNANT research network for the first 2 years of drug availability in Germany.

Breast 2020; 54(): 88-95; Impact Factor=4.38; Typ=Journal Article;

Schneeweiss A, Ettl J, Lüftner D, Beckmann MW, Belleville E, Fasching PA, Fehm TN, Geberth M, Häberle L, Hadji P, Hartkopf AD, Hielscher C, **Huober J**, Ruckhäberle E, **Janni W**, Kolberg HC, Kurbacher CM, Klein E, Lux MP, Müller V, Nabieva N, Overkamp F, Tesch H, Laakmann E, Taran FA, Seitz J, Thomssen C, Untch M, Wimberger P, Wuerstlein R, Volz B, Wallwiener D, Wallwiener M, Brucker SY

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Association of Genomic Domains in BRCA1 and BRCA2 with Prostate Cancer Risk and Aggressiveness.

Cancer Res 2020; 80(3): 624-638; Impact Factor=12.701; Typ=Journal Article;

Patel VL, Busch EL, Friebel TM, Cronin A, Leslie G, McGuffog L, Adlard J, Agata S, Agnarsson BA, Ahmed M, Aittomäki K, Alducci E, Andrulis IL, Arason A, Arnold N, Artioli G, Arver B, Auber B, Azzollini J, Balmana J, Barkardottir RB, Barnes DR, Barroso A, Barrowdale D, Belotti M, Benitez J, Bertelsen B, Blok MJ, Bodrogi I, Bonadona V, Bonanni B, Bondavalli D, Boonen SE, Borde J, Borg A, Bradbury AR, Brady A, Brewer C, Brunet J, Buecher B, Buys SS, Cabezas-Camarero S, Caldes T, Caliebe A, Caligo MA, Calvillo M, Campbell IG, Carnevali I, Carrasco E, Chan TL, Chu ATW, Chung WK, Claes KBM, Collaborators GS, Collaborators E, Cook J, Cortesi L, Couch FJ, Daly MB, Damante G, Darder E, Davidson R, de la Hoya M, Della Puppa L, Dennis J, Diez O, Ding YC, Ditsch N, Domchek SM, Donaldson A, Dworniczak B, Easton DF, Eccles DM, Eeles RA, Ehrencrone H, Ejlersen B, Engel C, Evans DG, Faivre L, Faust U, Feliubadalo L, Foretova L, Fostira F, Fountzilias G, Frost D, Garcia-Barberan V, Garre P, Gauthier-Villars M, Géczi L, Gehrig A, Gerdes AM, Gesta P, Gianini G, Glendon G, Godwin AK, Goldgar DE, Greene MH, Gutierrez-Barrera AM, Hahnen E, Hamann U, Hauke J, Herold N, Hogervorst FBL, Honisch E, Hopper JL, Hulick PJ, Investigators K, Investigators H, Izatt L, Jager A, James P, Janavicius R, Jensen UB, Jensen TD, Johannsson OT, John EM, Joseph V, Kang E, Kast K, Kiiski JI, Kim SW, Kim Z, Ko KP, Konstantopoulou I, Kramer G, Krogh L, Kruse TA, Kwong A, Larsen M, Lasset C, Lautrup C, Lazaro C, Lee J, Lee JW, Lee MH, Lemke J, Lesueur F, Liljegren A, Lindblom A, Llovet P, López-Fernández A, López-Perolio I, Lorca V, Loud JT, Ma

ESK, Mai PL, Manoukian S, Mari V, Martin L, Matricardi L, Mebirouk N, Medici V, Meijers-Heijboer HEJ, Meindl A, Mensenkamp AR, Miller C, Molina Gomes D, Montagna M, Mooij TM, Moserle L, Mouret-Fourme E, Mulligan AM, Nathanson KL, Navratilova M, Nevanlinna H, Niederacher D, Cilius Nielsen FC, Nikitina-Zake L, Offit K, Olah E, Olopade OI, Ong KR, Osorio A, Ott CE, Palli D, Park SK, Parsons MT, Pedersen IS, Peissel B, Peixoto A, Pérez-Segura P, Peterlongo P, Høgh Petersen A, Porteous ME, Pujana MA, Radice P, Ramser J, Rantala J, Rashid MU, Rhiem K, Rizzolo P, Robson ME, Rookus MA, Rossing CM, Ruddy KJ, Santos C, Saule C, Scarpitta R, Schmutzler RK, Schuster H, Senter L, Seynaeve CM, Shah PD, Sharma P, Shin VY, Silvestri V, Simard J, Singer CF, Skytte AB, Snape K, Solano AR, Soucy P, Southey MC, Spurdle AB, Steele L, Steinemann D, Stoppa-Lyonnet D, Stradella A, Sunde L, Sutter C, Tan YY, Teixeira MR, Teo SH, Thomassen M, Tibiletti MG, Tischkowitz M, Tognazzo S, Toland AE, Tommasi S, Torres D, Toss A, Trainer AH, Tung N, van Asperen CJ, van der Baan FH, van der Kolk LE, van der Luijt RB, van Hest LP, Varesco L, Varon-Mateeva R, Viel A, Vierstraete J, Villa R, von Wachenfeldt A, Wagner P, **Wang-Gohrke S**, Wappenschmidt B, Weitzel JN, Wieme G, Yadav S, Yannoukakos D, Yoon SY, Zanzottera C, Zorn KK, D'Amico AV, Freedman ML, Pomerantz MM, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Neuhausen SL, Ottini L, Nielsen HR, Rebbeck TR
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

53BP1 Accumulation in Circulating Tumor Cells Identifies Chemotherapy-Responsive Metastatic Breast Cancer Patients. **Cancers (Basel)** 2020; 12(4): ; Impact Factor=6.639; Typ=Journal Article;
Schochter F, Werner K, Köstler C, Faul A, Tzschaschel M, Alberter B, Müller V, Neubauer H, Fehm T, Friedl TWP, Polzer B, Janni W, Rack B, Wiesmüller L
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Beneficial Molecular Adaptations In BRCA-Mutation Carriers By Combined HIT/HIRT Intervention: Results From A Pilot Study.
Cancers (Basel) 2020; 12(6): ; Impact Factor=6.639; Typ=Journal Article;
Bizjak DA, Schulz SVW, Schumann U, Otto S, Kirsten J, **Ebner F, Leinert E, Huober J, Janni W**, Steinacker JM
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Current Understanding of RAD52 Functions: Fundamental and Therapeutic Insights.
Cancers (Basel) 2020; 12(3): ; Impact Factor=6.639; Typ=Editorial;
Gottfredi V, **Wiesmüller L**
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Criteria of the German Consortium for Hereditary Breast and Ovarian Cancer for the Classification of Germline Sequence Variants in Risk Genes for Hereditary Breast and Ovarian Cancer.
Geburtsh Frauenheilk 2020; 80(4): 410-429; Impact Factor=2.915; Typ=Journal Article;
Wappenschmidt B, Hauke J, Faust U, Niederacher D, **Wiesmüller L**, Schmidt G, Groß E, Gehrig A, Sutter C, Ramser J, Rump A, Arnold N, Meindl A
Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Polygenic risk scores and breast and epithelial ovarian cancer risks for carriers of BRCA1 and BRCA2 pathogenic variants.
Genet Med 2020; 22(10): 1653-1666; Impact Factor=8.822; Typ=Journal Article;
Barnes DR, Rookus MA, McGuffog L, Leslie G, Mooij TM, Dennis J, Mavaddat N, Adlard J, Ahmed M, Aittomäki K, Andrieu N, Andrulis IL, Arnold N, Arun BK, Azzollini J, Balmaña J, Barkardottir RB, Barrowdale D, Benitez J, Berthet P, Białkowska K, Blanco AM, Blok MJ, Bonanni B, Boonen SE, Borg Å, Bozsik A, Bradbury AR, Brennan P, Brewer C, Brunet J, Buys SS, Caldés T, Caligo MA, Campbell I, Christensen LL, Chung WK, Claes KBM, Colas C, GEMO Study Collaborators, EMBRACE Collaborators, Collonge-Rame MA, Cook J, Daly MB, Davidson R, de la Hoya M, de Putter R, Delnatte C, Devilee P, Diez O, Ding YC, Domchek SM, Dorfling CM, Dumont M, Eeles R, Ejlertsen B, Engel C, Evans DG, Faivre L, Foretova L, Fostira F, Friedlander M, Friedman E, Frost D, Ganz PA, Garber J, Gehrig A, Gerdes AM, Gesta P, Giraud S, Glendon G, Godwin AK, Goldgar DE, González-Neira A, Greene MH, Gschwantler-Kaulich D, Hahnen E, Hamann U, Hanson H, Hentschel J, Hogervorst FBL, Hooning MJ, Horvath J, Hu C, Hulick PJ, Imyanitov EN, kConFab Investigators, HEBON Investigators, GENEPSO Investigators, Isaacs C, Izatt L, Izquierdo A, Jakubowska A, James PA, Janavicius R, John EM, Joseph V, Karlan BY, Kast K, Koudijs M, Kruse TA, Kwong A, Laitman Y, Lasset C, Lazaro C, Lester J, Lesueur F, Liljegren A, Loud JT, Lubiński J, Mai PL, Manoukian S, Mari V, Mebirouk N, Meijers-Heijboer HEJ, Meindl A, Mensenkamp AR, Miller C, Montagna M, Mouret-Fourme E, Mukherjee S, Mulligan AM, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Niederacher D, Nielsen FC, Nikitina-Zake L, Noguès C, Olah E, Olopade OI, Ong KR, O'Shaughnessy-Kirwan A, Osorio A, Ott CE, Papi L, Park SK, Parsons MT, Pedersen IS, Peissel B, Peixoto A, Peterlongo P, Pfeiler G, Phillips KA, Prajzandanc K, Pujana MA, Radice P, Ramser J, Ramus SJ, Rantala J, Rennert G, Risch HA, Robson M, Rønlund K, Salani R, Schuster H, Senter L, Shah PD, Sharma P, Side LE, Singer CF, Slavin TP, Soucy P, Southey MC, Spurdle AB, Steinemann D, Steinsnyder Z, Stoppa-Lyonnet D, Sutter C, Tan YY, Teixeira MR, Teo SH, Thull DL, Tischkowitz M, Tognazzo S, Toland AE, Trainer AH, Tung N, van Engelen K, van Rensburg EJ, Vega A, Vierstraete J, Wagner G, Walker L, **Wang-Gohrke S**, Wappenschmidt B, Weitzel JN, Yadav S, Yang X, Yannoukakos D, Zimbalatti D, Offit K, Thomassen M,

Couch FJ, Schmutzler RK, Simard J, Easton DF, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA and BRCA2

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Therapeutic targeting of mutant p53 in pediatric acute lymphoblastic leukemia.

Haematologica 2020; 105(1): 170-181; Impact Factor=9.941; Typ=Journal Article;

Demir S, Boldrin E, Sun Q, Hampp S, Tausch E, Eckert C, Ebinger M, Handgretinger R, Te Kronnie G, **Wiesmüller L**, Stigenbauer S, Selivanova G, Debatin KM, Meyer LH

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Early Modulation of Circulating MicroRNAs Levels in HER2-Positive Breast Cancer Patients Treated with Trastuzumab-Based Neoadjuvant Therapy.

Int J Mol Sci 2020; 21(4): ; Impact Factor=5.923; Typ=Journal Article;Randomized Controlled Trial;

Di Cosimo S, Appierto V, Pizzamiglio S, Silvestri M, Baselga J, Piccart M, **Huober J**, Izquierdo M, de la Pena L, Hilbers FS, de Azambuja E, Untch M, Pusztai L, Pritchard K, Nuciforo P, Vincent-Salomon A, Symmans F, Apolone G, de Braud FG, Iorio MV, Verderio P, Daidone MG

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Sensitivity and specificity of loss of heterozygosity analysis for the classification of rare germline variants in BRCA1/2: results of the observational AGO-TR1 study (NCT02222883).

J Med Genet 2020; (); ; Impact Factor=6.318; Typ=Journal Article;

Hauke J, Harter P, Ernst C, Burges A, Schmidt S, Reuss A, Borde J, **De Gregorio N**, Dietrich D, El-Balat A, Kayali M, Gevensleben H, Hilpert F, Altmüller J, Heimbach A, Meier W, Schoemig-Markiefka B, Thiele H, Kimmig R, Nürnberg P, Kast K, Richters L, Sehoul J, Schmutzler RK, Hahnen E

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) **fehlt**

Variants of uncertain clinical significance in hereditary breast and ovarian cancer genes: best practices in functional analysis for clinical annotation.

J Med Genet 2020; 57(8): 509-518; Impact Factor=6.318; Typ=Journal Article;Review;Research Support, Non-U.S. Gov't;

Monteiro AN, Bouwman P, Kousholt AN, Eccles DM, Millot GA, Masson JY, Schmidt MK, Sharan SK, Scully R, **Wiesmüller L**, Couch F, Vreeswijk MPG

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Detection of ESR1 Mutations in Single Circulating Tumor Cells on Estrogen Deprivation Therapy but Not in Primary Tumors from Metastatic Luminal Breast Cancer Patients.

J Mol Diagn 2020; 22(1): 111-121; Impact Factor=5.568; Typ=Journal Article;

Franken A, Honisch E, Reinhardt F, Meier-Stiegen F, Yang L, Jaschinski S, Esposito I, Alberter B, Polzer B, Huebner H, Fasching PA, Pancholi S, Martin LA, Ruckhaeberle E, **Schochter F**, **Tzschaschel M**, Hartkopf AD, Mueller V, Niederacher D, Fehm T, Neubauer H

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Vpu modulates DNA repair to suppress innate sensing and hyper-integration of HIV-1.

NAT. MICROBIOL 2020; 5(10): 1247-1261; Impact Factor=17.745; Typ=Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't;

Volcic M, Sparrer KMJ, Koepke L, Hotter D, Sauter D, Stürzel CM, Scherer M, Stamminger T, Hofmann TG, Arhel NJ, **Wiesmüller L**, Kirchhoff F

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Interleukin-6 trans-signaling is a candidate mechanism to drive progression of human DCCs during clinical latency.

Nat Commun 2020; 11(1): ; Impact Factor=14.919; Typ=Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't;

Werner-Klein M, Grujovic A, Irlbeck C, Obradović M, Hoffmann M, Koerke-Qu H, Lu X, Treitschke S, Köstler C, Botteron C, Weidele K, Werno C, Polzer B, Kirsch S, Gužvić M, Warfsmann J, Honarnejad K, Czyz Z, Feliciello G, Blochberger I, Grunewald S, Schneider E, Haunschild G, Patwary N, Guetter S, Huber S, **Rack B**, Harbeck N, Buchholz S, Rümmele P, Heine N, Rose-John S, Klein CA

Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Genome-wide association study identifies 32 novel breast cancer susceptibility loci from overall and subtype-specific analyses.

Nat Genet 2020; 52(6): 572-581; Impact Factor=38.33; Typ=Journal Article;

Zhang H, Ahearn TU, Lecarpentier J, Barnes D, Beesley J, Qi G, Jiang X, O'Mara TA, Zhao N, Bolla MK, Dunning AM, Dennis J, Wang Q, Ful ZA, Aittomäki K, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Aronson KJ, Arun BK, Auer PL, Azzollini J, Barrowdale D, Becher H, Beckmann MW, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Bialkowska K, Blanco A, Blomqvist C,

Bogdanova NV, Bojesen SE, Bonanni B, Bondavalli D, Borg A, Brauch H, Brenner H, Briceno I, Broeks A, Brucker SY, Brünig T, Burwinkel B, Buys SS, Byers H, Caldés T, Caligo MA, Calvello M, Campa D, Castelao JE, Chang-Claude J, Chanock SJ, Christiaens M, Christiansen H, Chung WK, Claes KBM, Clarke CL, Cornelissen S, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Daly MB, Devilee P, Diez O, Domchek SM, Dörk T, Dwek M, Eccles DM, Ekici AB, Evans DG, Fasching PA, Figueroa J, Foretova L, Fostira F, Friedman E, Frost D, Gago-Dominguez M, Gapstur SM, Garber J, García-Sáenz JA, Gaudet MM, Gayther SA, Giles GG, Godwin AK, Goldberg MS, Goldgar DE, González-Neira A, Greene MH, Gronwald J, Guénel P, Häberle L, Hahnen E, Haiman CA, Hake CR, Hall P, Hamann U, Harkness EF, Heemskerk-Gerritsen BAM, Hillemann P, Hogervorst FBL, Holleczeck B, Hollestelle A, Hoening MJ, Hoover RN, Hopper JL, Howell A, Huebner H, Hulick PJ, Ilyanov EN, kConFab Investigators, ABCTB Investigators, Isaacs C, Izatt L, Jager A, Jakimovska M, Jakubowska A, James P, Janavicius R, **Janni W**, John EM, Jones ME, Jung A, Kaaks R, Kapoor PM, Karlan BY, Keeman R, Khan S, Khusnutdinova E, Kitahara CM, Ko YD, Konstantopoulou I, Koppert LB, Koutros S, Kristensen VN, Laenkholm AV, Lambrechts D, Larsson SC, Laurent-Puig P, Lazaro C, Lazarova E, Lejbkovicz F, Leslie G, Lesueur F, Lindblom A, Lissowska J, Lo WY, Loud JT, Lubinski J, Lukomska A, MacInnis RJ, Mannermaa A, Manoochehri M, Manoukian S, Margolin S, Martinez ME, Matricardi L, McGuffog L, McLean C, Mebirouk N, Meindl A, Menon U, Miller A, Mingazheva E, Montagna M, Mulligan AM, Mulot C, Muranen TA, Nathanson KL, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Neven P, Newman WG, Nielsen FC, Nikitina-Zake L, Nodora J, Offit K, Olah E, Olopade OI, Olsson H, Orr N, Papi L, Papp J, Park-Simon TW, Parsons MT, Peissel B, Peixoto A, Peshkin B, Peterlongo P, Peto J, Phillips KA, Piedmonte M, Plaseska-Karanfilska D, Prajzandanc K, Prentice R, Prokofyeva D, **Rack B**, Radice P, Ramus SJ, Rantala J, Rashid MU, Rennert G, Rennert HS, Risch HA, Romero A, Rookus MA, Rübner M, Rüdiger T, Saloustros E, Sampson S, Sandler DP, Sawyer EJ, Scheuner MT, Schmutzler RK, Schneeweiss A, Schoemaker MJ, Schöttker B, Schürmann P, Senter L, Sharma P, Sherman ME, Shu XO, Singer CF, Smichkoska S, Soucy P, Southey MC, Spinelli JJ, Stone J, Stoppa-Lyonnet D, EMBRACE Study, GEMO Study Collaborators, Swerdlow AJ, Szabo CI, Tamimi RM, Tapper WJ, Taylor JA, Teixeira MR, Terry M, Thomassen M, Thull DL, Tischkowitz M, Toland AE, Tollenaar RAEM, Tomlinson I, Torres D, Troester MA, Truong T, Tung N, Untch M, Vachon CM, van den Ouweland AMW, van der Kolk LE, van Veen EM, vanRensburg EJ, Vega A, Wappenschmidt B, Weinberg CR, Weitzel JN, Wildiers H, Winqvist R, Wolk A, Yang XR, Yannoukakos D, Zheng W, Zorn KK, Milne RL, Kraft P, Simard J, Pharoah PDP, Michailidou K, Antoniou AC, Schmidt MK, Chenevix-Trench G, Easton DF, Chatterjee N, García-Closas M
 Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Simultaneous targeting of DNA replication and homologous recombination in glioblastoma with a polyether ionophore. **Neuro-oncol** 2020; 22(2): 216-228; Impact Factor=12.3; Typ=Journal Article;Research Support, N.I.H., Extramural;Research Support, Non-U.S. Gov't;

Lim YC, Ensbey KS, Offenhäuser C, D'souza RCJ, Cullen JK, Stringer BW, Quek H, Bruce ZC, Kijas A, Cianfanelli V, Mahboubi B, Smith F, Jeffree RL, **Wiesmüller L**, Wiegmans AP, Bain A, Lombard FJ, Roberts TL, Khanna KK, Lavin MF, Kim B, Hamerlik P, Johns TG, Coster MJ, Boyd AW, Day BW
 Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

Multiple biochemical properties of the p53 molecule contribute to activation of polymerase iota-dependent DNA damage tolerance.

Nucleic Acids Res 2020; 48(21): 12188-12203; Impact Factor=16.971; Typ=Journal Article;Research Support, Non-U.S. Gov't;

Biber S, Pospiech H, Gottifredi V, **Wiesmüller L**
 Medline-ID vorhanden, Web of Science-ID (ISI-LOC) vorhanden

ZSNE & ZSNME

Abu-Rumeileh S, Abdelhak A, Foschi M, Tumani H, Otto M. Guillain-Barré syndrome spectrum associated with COVID-19: an up-to-date systematic review of 73 cases. *J Neurol* 2020;25:1-38

Abu-Rumeileh S, Garibashvili T, Ruf W, Fangerau F, Kassubek J, Althaus K, Otto M, Senel M. Exacerbation of chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy in concomitance with COVID-19. *J Neurol Sci* 2020;418:117106 (1-2)

Abu-Rumeileh S, Halbgebauer S, Steinacker P, Anderl-Straub S, Polisch B, Ludolph AC, Capellari S, Parchi P, Otto M. CSF SerpinA1 in Creutzfeldt-Jakob disease and frontotemporal lobar degeneration. *Ann Clin Transl Neurol* 2020;7(2):191-199

Abu-Rumeileh S, Oeckl P, Baiardi S, Halbgebauer S, Steinacker P, Capellari S, Otto M, Parchi P. CSF Ubiquitin Levels Are Higher in Alzheimer's Disease than in Frontotemporal Dementia and Reflect the Molecular Subtype in Prion Disease. *Biomolecules* 2020;10(4):497

Altmann A, Cash DM, Bocchetta M, Heller C, Reynolds R, Moore K, Convery RS, Thomas DL, van Swieten JC, Moreno F, Sanchez-Valle R, Borroni B, Laforce R Jr, Masellis M, Tartaglia MC, Graff C, Galimberti D, Rowe JB, Finger E, Synofzik M, Vandenberghe R, de Mendonça A, Tagliavini F, Santana I, Ducharme S, Butler CR, Gerhard A, Levin J, Danek A, Frisoni G, Ghidoni R, Sorbi S, Otto M, Ryten M, Rohrer JD; Genetic FTD Initiative, GENFI. Analysis of brain atrophy and local gene expression in genetic frontotemporal dementia. *Brain Commun* 2020;2(2):fcaa122

Bączyk M, Alami NO, Delestrée N, Martinot C, Tang L, Comisso B, Bayer D, Doisne N, Frankel W, Manuel M, Roselli F, Zytnicki D. Synaptic restoration by cAMP/PKA drives activity-dependent neuroprotection to motoneurons in ALS. <i>J Exp Med</i> 2020;217(8):e20191734
Ballarini T, Albrecht F, Mueller K, Jech R, Diehl-Schmid J, Fliessbach K, Kassubek J, Lauer M, Fassbender K, Schneider A, Synofzik M, Wiltfang J; FTLN Consortium Germany; 4RTNI, Otto M, Schroeter ML. Disentangling brain functional network remodeling in corticobasal syndrome - A multimodal MRI study. <i>Neuroimage Clin</i> 2020;25:102112
Barć K, Weber C, Maksymowicz-Śliwińska A, Ciecwińska K, Helczyk O, Ludolph C A, Kuźma-Kozakiewicz M, Lulé D. Healthcare provision in amyotrophic lateral sclerosis: procedures, queries and pitfalls in Germany and Poland. <i>Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener</i> 2020;21(3-4):193-202
Bârlescu LA, Kassubek J. Diagnostik und Therapie von Tremorsyndromen. <i>Fortschr Neurol Psychiatr</i> 2020;88(12):794-814
Barschke P, Oeckl P, Steinacker P, Al Shweiki MR, Weishaupt JH, Landwehrmeyer GB, Anderl-Straub S, Weydt P, Diehl-Schmid J, Danek A, Kornhuber J, Schroeter ML, Prudlo J, Jahn H, Fassbender K, Lauer M, van der Ende EL, van Swieten JC, Volk AE, Ludolph AC, Otto M; German FTLN consortium. Different CSF protein profiles in amyotrophic lateral sclerosis and frontotemporal dementia with C9orf72 hexanucleotide repeat expansion. <i>J Neurol Neurosurg Psych</i> 2020;91(5):503-511
Bauer T, David B, Ernst L, Becker AJ, Witt JA, Helmstaedter C, Wagner J, Weber B, Elger CE, Surges R, Rüber T. Structural network topology in limbic encephalitis is associated with amygdala enlargement, memory performance and serostatus. <i>Epilepsia</i> 2020;61(10):e140-e145
Bauer T, Ernst L, David B, Becker AJ, Wagner J, Witt JA, Helmstaedter C, Weber B, Hattingen E, Elger CE, Surges R, Rüber T. Fixel-based analysis links white matter characteristics, serostatus and clinical features in limbic encephalitis. <i>Neuroimage Clin</i> 2020;27:102289
Bendotti C, Bonetto V, Pupillo E, Logroscino G, Al-Chalabi A, Lunetta C, Riva N, Mora G, Lauria G, Weishaupt JH, Agosta F, Malaspina A, Basso M, Greensmith L, Van Den Bosch L, Ratti A, Corbo M, Hardiman O, Chiò A, Silani V, Beghi E. Focus on the heterogeneity of amyotrophic lateral sclerosis. <i>Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener</i> 2020;21(7-8):485-495
Brenner D, Freischmidt A, Ludolph AC, Weishaupt JH. Genspezifische Therapieansätze bei amyotropher Lateralsklerose in Gegenwart und Zukunft. <i>Nervenarzt</i> 2020;91(4):287-293
Brenner D, Ludolph AC, Weishaupt JH. Gene specific therapies - the next therapeutic milestone in neurology. <i>Neurol Res Pract</i> 2020;2:25
Brenner D, Ludolph AC. Genspezifische Therapien neurologischer Erkrankungen – aktueller Stand und Perspektiven. <i>Nervenarzt</i> 2020;91(4):285-286
Bruno C, Sieverding K, Freischmidt A, Satoh T, Walther P, Mayer B, Ludolph AC, Akira S, Yilmazer-Hanke D, Danzer KM, Lobsiger CS, Brenner D, Weishaupt JH. Haploinsufficiency of TANK-binding kinase 1 prepones age-associated neuroinflammatory changes without causing motor neuron degeneration in aged mice. <i>Brain Commun</i> 2020;2(2):fcaa133
Bulk M, Hegeman-Kleinn I, Kenkhuis B, Suidgeest E, van Roon-Mom W, Lewerenz J, van Duinen S, Ronen I, van der Weerd L. Pathological characterization of T2*-weighted MRI contrast in the striatum of Huntington's disease patients. <i>Neuroimage Clin</i> 2020;28:102498
Convery RS, Bocchetta M, Greaves CV, Moore KM, Cash DM, Van Swieten J, Moreno F, Sánchez-Valle R, Borroni B, Laforce R Jr, Masellis M, Tartaglia MC, Graff C, Galimberti D, Rowe JB, Finger E, Synofzik M, Vandenberghe R, de Mendonca A, Tagliavini F, Santana I, Ducharme S, Butler C, Gerhard A, Levin J, Danek A, Otto M, Warren JD, Rohrer JD; Genetic FTD Initiative (GENFI). Abnormal pain perception is associated with thalamo-cortico-striatal atrophy in C9orf72 expansion carriers in the GENFI cohort. <i>J Neurol Neurosurg Psych</i> 2020;91(12):1325-1328
Davies AJ, Fehmi J, Senel M, Tumani H, Dorst J, Rinaldi S. Immunoabsorption and Plasma Exchange in Seropositive and Seronegative Immune-Mediated Neuropathies. <i>J Clin Med</i> 2020;9(7):2025
Dedeene L, Van Schoor E, Ospitalieri S, Ronisz A, Weishaupt JH, Otto M, Ludolph AC, Scheuerle A, Vandenberghe R, Van Damme P, Poesen K, Thal DR. Dipeptide repeat protein and TDP-43 pathology along the hypothalamic-pituitary axis in C9orf72 and non-C9orf72 ALS and FTLN-TDP cases. <i>Acta Neuropathol</i> 2020;140(5):777-781
Del Tredici K, Ludolph AC, Feldengut S, Jacob C, Reichmann H, Bohl JR, Braak H. Fabry Disease With Concomitant Lewy Body Disease. <i>J Neuropathol Exp Neurol</i> 2020;79(4):378-392
Dorst J, Fillies F, Dreyhaupt J, Senel M, Tumani H. Safety and Tolerability of Plasma Exchange and Immunoabsorption in Neuroinflammatory Diseases. <i>J Clin Med</i> 2020;9(9):2874
Dorst J, Schuster J, Dreyhaupt J, Witzel S, Weishaupt JH, Kassubek J, Weiland U, Petri S, Meyer T, Grehl T, Hermann A, Jordan B, Grosskreutz J, Zeller D, Boentert M, Schrank B, Prudlo J, Winkler AS, Gorbulev S, Roselli F, Dupuis L, Otto M, Ludolph AC. Effect of high-caloric nutrition on serum neurofilament light chain levels in amyotrophic lateral sclerosis. <i>J Neurol Neurosurg Psych</i> 2020;91(9):1007-1009
Dorst J. Apheresis in Neurological Disorders. <i>J Clin Med</i> 2020;9(10):E3211
Ellis N, Tee A, McAllister B, Massey T, McLauchlan D, Stone T, Correia K, Loupe J, Kim KH, Barker D, Hong EP, Chao MJ, Long JD, Lucente D, Vonsattel JPG, Pinto RM, Elneel KA, Ramos EM, Mysore JS, Gillis T, Wheeler VC, Medway C, Hall L, Kwak S, Sampaio C, Ciosi M, Maxwell A, Chatzi A, Monckton DG, Orth M, Landwehrmeyer GB, Paulsen JS, Shoulson I, Myers RH, van Duijn E, Rickards H, MacDonald ME, Lee JM, Gusella JF, Jones L, Holmans P. Genetic Risk Underlying Psychiatric and Cognitive Symptoms in Huntington's Disease. <i>Biol Psych</i> 2020;87(9):857-86

Fazio P, Fitzer-Attas CJ, Mrzljak L, Bronzova J, Nag S, Warner JH, Landwehrmeyer B, Al-Tawil N, Halldin C, Forsberg A, Ware J, Dilda V, Wood A, Sampaio C, Varrone A; PEARL-HD and LONGPDE10 study collaborators. PET Molecular Imaging of Phosphodiesterase 10A: An Early Biomarker of Huntington's Disease Progression. <i>Mov Disord</i> 2020;35(4):606-615
Freischmidt A, Brenner D, Ludolph AC, Andersen PM, Weishaupt JH. Commentary: Effects of ALS-associated TANK binding kinase 1 mutations on protein-protein interactions and kinase activity. <i>Front Neurosci</i> 2020;14:551006
Gray E, Oeckl P, Amador MDM, Andreasson U, An J, Blennow K, Bowser R, De Schaepdryver M, Heslegrave A, Kuhle J, Maceski A, Koel-Simmelink M, Lamari F, Lombardi V, Malaspina A, Nilsson I, Poesen K, Salachas F, Steinacker P, Teunissen CE, Van Damme P, Zetterberg H, Ludolph A, Jeromin A, Turner MR, Otto M. A multi-center study of neurofilament assay reliability and inter-laboratory variability. <i>Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener</i> 2020;21(5-6):452-458
Grozdanov V, Danzer KM. Intracellular Alpha-Synuclein and Immune Cell Function. <i>Front Cell Dev Biol</i> 2020;8:562692
Hagenacker T, Wurster CD, Günther R, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Petri S, Weiler M, Ziegler A, Kuttler J, Koch JC, Schneider I, Wunderlich G, Schloss N, Lehmann HC, Cordts I, Deschauer M, Lingor P, Kamm C, Stolte B, Pietruck L, Totzeck A, Kizina K, Mönninghoff C, von Velsen O, Ose C, Reichmann H, Forsting M, Pechmann A, Kirschner J, Ludolph AC, Hermann A, Kleinschnitz C. Nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a non-interventional, multicentre, observational cohort study. <i>Lancet Neurol</i> 2020;19(4):317-325
Heller C, Foiani MS, Moore K, Convery R, Bocchetta M, Neason M, Cash DM, Thomas D, Greaves CV, Woollacott IO, Shafei R, Van Swieten JC, Moreno F, Sanchez-Valle R, Borroni B, Laforce R Jr, Masellis M, Tartaglia MC, Graff C, Galimberti D, Rowe JB, Finger E, Synofzik M, Vandenberghe R, de Mendonca A, Tagliavini F, Santana I, Ducharme S, Butler CR, Gerhard A, Levin J, Danek A, Frisoni G, Sorbi S, Otto M, Heslegrave AJ, Zetterberg H, Rohrer JD; GENFI. Plasma glial fibrillary acidic protein is raised in progranulin-associated frontotemporal dementia. <i>J Neurol Neurosurg Psych</i> 2020;91(3):263-270
Jesse S, Müller HP, Schoen M, Asoglu H, Bockmann J, Huppertz HJ, Rasche V, Ludolph AC, Boeckers TM, Kassubek J. Severe white matter damage in SHANK3 deficiency: a human and translational study. <i>Ann Clin Transl Neuro</i> 2020;7(1):46-58
Jiang Y, Yu M, Chen J, Zhou H, Sun W, Sun Y, Li F, Wei L, Pinkhardt EH, Zhang L, Yuan Y, Wang Z. Parkin is the most common causative gene in a cohort of mainland Chinese patients with sporadic early-onset Parkinson's disease. <i>Brain Behav</i> 2020;10(9):e01765
Joilin G, Gray E, Thompson AG, Bobeva Y, Talbot K, Weishaupt J, Ludolph A, Malaspina A, Leigh PN, Newbury SF, Turner MR, Hafezparast M. Identification of a potential non-coding RNA biomarker signature for amyotrophic lateral sclerosis. <i>Brain Commun</i> 2020;2(1):fcaa053
Kalra S, Müller HP, Ishaque A, Zinman L, Korngut L, Genge A, Beaulieu C, Frayne R, Graham SJ, Kassubek J. A prospective harmonized multicenter DTI study of cerebral white matter degeneration in ALS. <i>Neurology</i> 2020;95(8):e943-e952
Kassubek J, Müller HP. Advanced neuroimaging approaches in amyotrophic lateral sclerosis: refining the clinical diagnosis. <i>Expert Rev Neurother</i> 2020;20(3):237-249
Kiechle M, Grozdanov V, Danzer KM. The Role of Lipids in the Initiation of α -Synuclein Misfolding. <i>Front Cell Dev Biol</i> 2020;8:562241
Kim KH, Hong EP, Shin JW, Chao MJ, Loupe J, Gillis T, Mysore JS, Holmans P, Jones L, Orth M, Monckton DG, Long JD, Kwak S, Lee R, Gusella JF, MacDonald ME, Lee JM. Genetic and Functional Analyses Point to FAN1 as the Source of Multiple Huntington Disease Modifier Effects. <i>Am J Hum Genet</i> 2020;107(1):96-110
Kleerekooper I, Herbert MK, Kuiperij HB, Sato DK, Fujihara K, Callegaro D, Marignier R, Saiz A, Senel M, Tumani H, De Jong BA, Trip SA, Nakashima I, Verbeek MM, Petzold A. CSF levels of glutamine synthetase and GFAP to explore astrocytic damage in seronegative NMOSD. <i>J Neurol Neurosurg Psych</i> 2020;91(6):605-611
Kruse T, Heller R, Wirth B, Glöggl J, Wurster CD, Ludolph AC, Braumann B. Maximum bite force in patients with spinal muscular atrophy during the first year of nusinersen therapy - A pilot study. <i>Acta Myol</i> 2020 1;39(2):83-89
Le Blanc G, Jetté Pomerleau V, McCarthy J, Borroni B, van Swieten J, Galimberti D, Sanchez-Valle R, LaForce R Jr, Moreno F, Synofzik M, Graff C, Masellis M, Tartaglia MC, Rowe JB, Vandenberghe R, Finger E, Tagliavini F, de Mendonça A, Santana I, Butler C, Gerhard A, Danek A, Levin J, Otto M, Frisoni G, Sorbi S, Rohrer JD, Ducharme S; Genetic Frontotemporal Dementia Initiative (GENFI). Faster Cortical Thinning and Surface Area Loss in Presymptomatic and Symptomatic C9orf72 Repeat Expansion Adult Carriers. <i>Ann Neurol</i> 2020;88(1):113-122
Lehmann Urban D, Lehmann E, Motlagh Scholle L, Kraya T. Myalgia in 30 Patients with Suspected Myopathy. <i>Int J Environ Res Public Health</i> 2020;17(7)
Lehmann Urban D, Motlagh Scholle L, Alt K, Ludolph AC, Rosenbohm A. Campyocormia as a Novel Phenotype in a Heterozygous POLG2 Mutation. <i>Diagnostics (Basel)</i> 2020;10(2):68
Lehmann Urban D, Schneider I. Genspezifische Therapieansätze bei Muskelerkrankungen. <i>Nervenarzt</i> 2020;91(4):318-323
Ludolph AC, Dorst J, Dreyhaupt J, Weishaupt JH, Kassubek J, Weiland U, Meyer T, Petri S, Hermann A, Emmer A, Grosskreutz J, Grehl T, Zeller D, Boentert M, Schrank B, Prudlo J, Winkler AS, Gorbulev S, Roselli F, Schuster J, Dupuis L; LIPCAL-ALS Study Group. Effect of High-Caloric Nutrition on Survival in Amyotrophic Lateral Sclerosis. <i>Ann Neurol</i> 2020;87(2):206-216
Ludolph AC, Emilian S, Dreyhaupt J, Rosenbohm A, Kraskov A, Lemon RN, Del Tredici K, Braak H. Pattern of paresis in ALS is consistent with the physiology of the corticomotoneuronal projections to different muscle groups. <i>J Neurol Neurosurg Psych</i> 2020;91(9):991-998

Lulé D, Kuzma-Kozakiewicz M. Author response: An observational study on quality of life and preferences to sustain life in locked-in state. <i>Neurology</i> 2020;95(6):276
Lulé DE, Ludolph AC. In vivo tracking of TDP43 in ALS: cognition as a new biomarker for brain pathology. <i>J Neurol Neurosurg Psych</i> 2020;91(2):125
Lulé DE, Müller HP, Finsel J, Weydt P, Knehr A, Winroth I, Andersen P, Weishaupt J, Uttner I, Kassubek J, Ludolph AC. Deficits in verbal fluency in presymptomatic C9orf72 mutation gene carriers—a developmental disorder. <i>J Neurol Neurosurg Psych</i> 2020;91(11):1195-1200
Lutz AK, Pfaender S, Incearap B, Ioannidis V, Ottonelli I, Föhr KJ, Cammerer J, Zoller M, Higelin J, Giona F, Stetter M, Stoecker N, Alami NO, Schön M, Orth M, Liebau S, Barbi G, Grabrucker AM, Delorme R, Fauler M, Mayer B, Jesse S, Roselli F, Ludolph AC, Bourgeron T, Verpelli C, Demestre M, Boeckers TM. Autism-associated SHANK3 mutations impair maturation of neuromuscular junctions and striated muscles. <i>Sci Transl Med</i> 2020;12(547):eaaz3267
Mason MA, Gomez-Paredes C, Sathasivam K, Neueder A, Papadopoulou AS, Bates GP. Silencing Srsf6 does not modulate incomplete splicing of the huntingtin gene in Huntington's disease models. <i>Sci Rep</i> 2020;10(1):14057
Meyer T, Kettemann D, Maier A, Grehl T, Weyen U, Grosskreutz J, Steinbach R, Norden J, George A, Hermann A, Guenther R, Petri S, Schreiber-Katz O, Dorst J, Ludolph AC, Walter B, Münch C, Spittel S. Symptomatic pharmacotherapy in ALS: data analysis from a platform-based medication management programme. <i>J Neurol Neurosurg Psych</i> 2020;91(7):783-785
Michel D, Danzer KM, Groß R, Conzelmann C, Müller JA, Freischmidt A, Weishaupt JH, Heller S, Münch J, Michel M, Stamming T, Kleger A, Otto M. Rapid, convenient and efficient kit-independent detection of SARS-CoV-2 RNA. <i>J Virol Methods</i> 2020;286:113965
Miller T, Cudkovic J, Shaw PJ, Andersen PM, Atassi N, Bucelli RC, Genge A, Glass J, Ladha S, Ludolph AL, Maragakis NJ, McDermott CJ, Pestronk A, Ravits J, Salachas F, Trudell R, Van Damme P, Zinman L, Bennett CF, Lane R, Sandrock A, Runz H, Graham D, Houshyar H, McCampbell A, Nestorov I, Chang I, McNeill M, Fanning L, Fradette S, Ferguson TA. Phase 1-2 Trial of Antisense Oligonucleotide Tofersen for SOD1 ALS. <i>N Engl J Med</i> 2020;383(2):109-119
Moore KM, Nicholas J, Grossman M, McMillan CT, Irwin DJ, Massimo L, Van Deerlin VM, Warren JD, Fox NC, Rossor MN, Mead S, Bocchetta M, Boeve BF, Knopman DS, Graff-Radford NR, Forsberg LK, Rademakers R, Wszolek ZK, van Swieten JC, Jiskoot LC, Meeter LH, Dopfer EG, Papma JM, Snowden JS, Saxon J, Jones M, Pickering-Brown S, Le Ber I, Camuzat A, Brice A, Caroppo P, Ghidoni R, Pievani M, Benussi L, Binetti G, Dickerson BC, Lucente D, Krivensky S, Graff C, Öijerstedt L, Fallström M, Thonberg H, Ghoshal N, Morris JC, Borroni B, Benussi A, Padovani A, Galimberti D, Scarpini E, Fumagalli GG, Mackenzie IR, Hsiung GR, Sengdy P, Boxer AL, Rosen H, Taylor JB, Synofzik M, Wilke C, Sulzer P, Hodges JR, Halliday G, Kwok J, Sanchez-Valle R, Lladó A, Borrego-Ecija S, Santana I, Almeida MR, Tábuas-Pereira M, Moreno F, Barandiaran M, Indakoetxea B, Levin J, Danek A, Rowe JB, Cope TE, Otto M, Anderl-Straub S, de Mendonça A, Maruta C, Masellis M, Black SE, Couratier P, Lautrette G, Huey ED, Sorbi S, Nacmias B, Laforce R Jr, Tremblay ML, Vandenberghe R, Damme PV, Rogalski EJ, Weintraub S, Gerhard A, Onyike CU, Ducharme S, Papageorgiou SG, Ng ASL, Brodtmann A, Finger E, Guerreiro R, Bras J, Rohrer JD; FTD Prevention Initiative. Age at symptom onset and death and disease duration in genetic frontotemporal dementia: an international retrospective cohort study. <i>Lancet Neurol</i> 2020;19(2):145-156 Erratum in: <i>Lancet Neurol</i> 2020;19(2):e2.
Motlagh Scholle L, Schieffers H, Al-Robaiy S, Thaele A, Dehghani F, Lehmann Urban D, Zierz S. The Effect of Resveratrol on Mitochondrial Function in Myoblasts of Patients with the Common m.3243A>G Mutation. <i>Biomolecules</i> 2020;10(8):1103
Motlagh Scholle L, Schieffers H, Al-Robaiy S, Thaele A, Lehmann Urban D, Zierz S. Palmitate but Not Oleate Exerts a Negative Effect on Oxygen Utilization in Myoblasts of Patients with the m.3243A>G Mutation: A Pilot Study. <i>Life (Basel)</i> 2020;10(9):204
Mühlbäck A, Lindenberg KS, Saft C, Priller J, Landwehrmeyer GB. Genselektive Therapieansätze bei Huntington-Krankheit. <i>Nervenarzt</i> 2020;91(4):303-311
Müller HP, Del Tedici K, Lulé D, Müller K, Weishaupt JH, Ludolph AC, Kassubek J. In vivo histopathological staging in C9orf72-associated ALS: A tract of interest DTI study. <i>Neuroimage Clin</i> 2020;27:102298
Müller HP, Dreyhaupt J, Roselli F, Schlecht M, Ludolph AC, Huppertz HJ, Kassubek J. Focal alterations of the callosal area III in primary lateral sclerosis: An MRI planimetry and texture analysis. <i>Neuroimage Clin</i> 2020;26:102223
Müller HP, Roselli F, Rasche V, Kassubek J. Diffusion Tensor Imaging-Based Studies at the Group-Level Applied to Animal Models of Neurodegenerative Diseases. <i>Front Neurosci</i> 2020;14:734
Nagel G, Peter RS, Rosenbohm A, Koenig W, Dupuis L, Rothenbacher D, Ludolph AC. Association of Insulin-like Growth Factor 1 Concentrations with Risk for and Prognosis of Amyotrophic Lateral Sclerosis - Results from the ALS Registry Swabia. <i>Sci Rep</i> 2020;10(1):736
Neueder A, Orth M. Mitochondrial biology and the identification of biomarkers of Huntington's disease. <i>Neurodegener Dis Manag</i> 2020;10(4):243-255
Oeckl P, Weydt P, Thal DR, Weishaupt JH, Ludolph AC, Otto M. Proteomics in cerebrospinal fluid and spinal cord suggests UCHL1, MAP2 and GPNMB as biomarkers and underpins importance of transcriptional pathways in amyotrophic lateral sclerosis. <i>Acta Neuropathol</i> 2020;139(1):119-134
Osmanovic A, Wiesemann G, Mix L, Siegler HA, Kumpe M, Ranxha G, Wurster CD, Steinke A, Ludolph AC, Kopp B, Lulé D, Petri S, Schreiber-Katz O. Cognitive Performance of Patients with Adult 5q-Spinal Muscular Atrophy and with Amyotrophic Lateral Sclerosis. <i>Brain Sci</i> 2020 23;11(1):E8

Ouali Alami N, Tang L, Wiesner D, Commisso B, Bayer D, Weishaupt J, Dupuis L, Wong P, Baumann B, Wirth T, Boeckers TM, Yilmazer-Hanke D, Ludolph A, Roselli F. Multiplexed chemogenetics in astrocytes and motoneurons restore blood-spinal cord barrier in ALS. <i>Life Sci Alliance</i> 2020;3(11):e201900571
Padroni M, Mastrangelo V, Asioli GM, Pavolucci L, Abu-Rumeileh S, Piscaglia MG, Querzani P, Callegari C, Foschi M. Guillain-Barré syndrome following COVID-19: new infection, old complication? <i>J Neurol</i> 2020;267(7):1877-1879
Pollak TA, Lennox BR, Müller S, Benros ME, Prüss H, Tebartz van Elst L, Klein H, Steiner J, Frodl T, Bogerts B, Tian L, Groc L, Hasan A, Baune BT, Endres D, Haroon E, Yolken R, Benedetti F, Halaris A, Meyer JH, Stassen H, Leboyer M, Fuchs D, Otto M, Brown DA, Vincent A, Najjar S, Bechter K. Autoimmune psychosis: an international consensus on an approach to the diagnosis and management of psychosis of suspected autoimmune origin. <i>Lancet Psych</i> 2020;7(1):93-108. Erratum in: <i>Lancet Psychiatry</i> 2019 Dec;6(12):e31
Rahman AA, Soto-Avellaneda A, Yong Jin H, Stojkowska I, Lai NK, Albright JE, Webb AR, Oe E, Valarde JP, Oxford AE, Urquhart PE, Wagner B, Brown C, Amado I, Vasquez P, Lehning N, Grozdanov V, Pu X, Danzer KM, Morrison BE. Enhanced Hyaluronan Signaling and Autophagy Dysfunction by VPS35 D620N. <i>Neuroscience</i> 2020;441:33-45
Respondek G, Grimm MJ, Piot I, Arzberger T, Compta Y, Englund E, Ferguson LW, Gelpi E, Roeber S, Giese A, Grossman M, Irwin DJ, Meissner WG, Nilsson C, Pantelyat A, Rajput A, van Swieten JC, Troakes C, Höglinger GU; Movement Disorder Society-Endorsed Progressive Supranuclear Palsy Study Group [incl. Kassubek JJ]. Validation of the movement disorder society criteria for the diagnosis of 4-repeat tauopathies. <i>Mov Disord</i> 2020;35(1):171-176
Ringelstein M, Harmel J, Zimmermann H, Brandt AU, Paul F, Haarmann A, Buttman M, Hümmert MW, Trebst C, Schroeder C, Ayzenberg I, Kleiter I, Hellwig K, Havla J, Kümpfel T, Jarius S, Wildemann B, Rommer P, Weber MS, Pellkofer H, Röpke L, Geis C, Retzlaff N, Zettl U, Deppe M, Klotz L, Young K, Stellmann JP, Kaste M, Kermer P, Marouf W, Lauda F, Tumani H, Graf J, Klistorner A, Hartung HP, Aktas O, Albrecht P; Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). Longitudinal optic neuritis-unrelated visual evoked potential changes in NMO spectrum disorders. <i>Neurology</i> 2020;94(4):e407-e418
Ringelstein M, Harmel J, Zimmermann H, Brandt AU, Paul F, Haarmann A, Buttman M, Hümmert MW, Trebst C, Schroeder C, Ayzenberg I, Kleiter I, Hellwig K, Havla J, Kümpfel T, Jarius S, Wildemann B, Rommer P, Weber M, Pellkofer H, Röpke L, Geis C, Retzlaff N, Zettl U, Deppe M, Klotz L, Young K, Stellmann JP, Kaste M, Kermer P, Marouf W, Lauda F, Tumani H, Graf J, Klistorner S, Hartung HP, Aktas O, Albrecht P. Author response: Longitudinal optic neuritis-unrelated visual evoked potential changes in NMO spectrum disorders. <i>Neurology</i> 2020;95(13):610
Robinson T, Abdelhak A, Bose T, Meinel E, Otto M, Zettl UK, Dersch R, Tumani H, Rauer S, Huss A. Cerebrospinal Fluid Biomarkers in Relation to MRZ Reaction Status in Primary Progressive Multiple Sclerosis. <i>Cells</i> 2020;9(12):2543
Rosenbohm A, Buckert D, Kassubek J, Rottbauer W, Ludolph AC, Bernhardt P. Sporadic inclusion body myositis: no specific cardiac involvement in cardiac magnetic resonance tomography. <i>J Neurol</i> 2020;267(5):1407-1413
Russell LL, Greaves CV, Bocchetta M, Nicholas J, Convery RM, Moore K, Cash DM, van Swieten J, Jiskoot L, Moreno F, Sanchez-Valle R, Borroni B, Laforce R Jr, Masellis M, Tartaglia MC, Graff C, Rotondo E, Galimberti D, Rowe JB, Finger E, Synofzik M, Vandenberghe R, de Mendonça A, Tagliavini F, Santana I, Ducharme S, Butler C, Gerhard A, Levin J, Danek A, Otto M, Warren JD, Rohrer JD; Genetic FTD Initiative, GENFI. Social cognition impairment in genetic frontotemporal dementia within the GENFI cohort. <i>Cortex</i> 2020;133:384-398
Schijven D, Stevelink R, McCormack M, van Rheenen W, Luykx JJ, Koeleman BPC, Veldink JH; Project MinE ALS GWAS Consortium; International League Against Epilepsy Consortium on Complex Epilepsies [incl. Ludolph AC, Weishaupt JJ]. Analysis of shared common genetic risk between amyotrophic lateral sclerosis and epilepsy. <i>Neurobiol Aging</i> 2020;92:153.e1-153.e5
Schumacher J, Peter RS, Nagel G, Rothenbacher D, Rosenbohm A, Ludolph AC, Dorst J; ALS Registry Swabia Study Group. Statins, diabetes mellitus and prognosis of amyotrophic lateral sclerosis: data from 501 patients of a population-based registry in southwest Germany. <i>Eur J Neurol</i> 2020;27(8):1405-1414
Senderek J, Lassuthova P, Kabzińska D, Abreu L, Baets J, Beetz C, Braathen GJ, Brenner D, Dalton J, Dankwa L, Deconinck T, De Jonghe P, Dräger B, Eggermann K, Ellis M, Fischer C, Stojkovic T, Herrmann DN, Horvath R, Høyer H, Iglšeder S, Kennerson M, Kinslechner K, Kohler JN, Kurth I, Laing NG, Lamont PJ, Wolfgang N L, Ludolph A, Marques W Jr, Nicholson G, Ong R, Petri S, Ravenscroft G, Rebelo A, Ricci G, Rudnik-Schöneborn S, Schirmacher A, Schlotter-Weigel B, Schoels L, Schüle R, Synofzik M, Francou B, Strom TM, Wagner J, Walk D, Wanschitz J, Weinmann D, Weishaupt J, Wiessner M, Windhager R, Young P, Züchner S, Toegel S, Seeman P, Kochański A, Auer-Grumbach M. The genetic landscape of axonal neuropathies in the middle-aged and elderly: Focus on MME. <i>Neurology</i> 2020;95(24):e3163-e3179
Senel M, Abu-Rumeileh S, Michel D, Garibashvili T, Althaus K, Kassubek J, Otto M. Miller-Fisher syndrome after COVID-19: neurochemical markers as an early sign of nervous system involvement. <i>Eur J Neurol</i> 2020;27(11):2378-2380
Senel M, Rapp D, Mayer B, Jesse S, Süßmuth SD, Otto M, Lewerenz J, Tumani H. Tick-Borne Encephalitis: A Differential Pattern of Intrathecal Humoral Immune Response and Inflammatory Cell Composition Compared with Other Viral CNS Infections. <i>Cells</i> 2020;9(10):2169
Tavares TP, Mitchell DGV, Coleman KK, Coleman BL, Shoesmith CL, Butler CR, Santana I, Danek A, Gerhard A, de Mendonça A, Borroni B, Tartaglia MC, Graff C, Galimberti D, Tagliavini F, Moreno F, Frisoni G, Rowe JB, Levin J, Van Swieten JC, Otto M, Synofzik M, Sanchez-Valle R, Vandenberghe R, Laforce RJ, Ghidoni R, Sorbi S, Ducharme S, Masellis M, Rohrer J, Finger E. Early symptoms in symptomatic and preclinical genetic frontotemporal lobar degeneration. <i>J Neurol Neurosurg Psych</i> 2020;91(9):975-984

Tetreault AM, Phan T, Petersen KJ, Claassen DO, Neth BJ, Graff-Radford J, Albrecht F, Fließbach K, Schneider A, Synofzik M, Diehl-Schmid J, Otto M, Schroeter ML, Darby RR; 4 Repeat Tau Neuroimaging Initiative. Network Localization of Alien Limb in Patients with Corticobasal Syndrome. <i>Ann Neurol</i> 2020;88(6):1118-1131
Teunissen C, Parnetti L, Blennow K, Otto M. Special Issue CCA for the proceedings of the 2nd symposium of the Society of CSF analysis and Clinical Neurochemistry. <i>Clin Chim Acta</i> 2020;502:199-200
Tomé SO, Vandenberghe R, Ospitalieri S, Van Schoor E, Tousseyn T, Otto M, von Arnim CAF, Thal DR. Distinct molecular patterns of TDP-43 pathology in Alzheimer's disease: relationship with clinical phenotypes. <i>Acta Neuropathol Commun</i> 2020;8(1):61
Tumani H, Peteret HF, Gerritzen A, Gross CC, Huss A, Isenmann S, Jesse S, Khalil M, Lewczuk P, Lewerenz J, Leypoldt F, Melzer N, Meuth SG, Otto M, Ruprecht K, Sindern E, Spreer A, Stangel M, Strik H, Uhr M, Vogelgsang J, Wandinger KP, Weber T, Wick M, Wildemann B, Wiltfang J, Woitalla D, Zerr I, Zimmermann T. S1 guidelines "lumbar puncture and cerebrospinal fluid analysis" (abridged and translated version). <i>Neurol Res Pract</i> 2020;2:8
Urban DL, Scholle LM, Wagner M, Ludolph AC, Rosenbohm A. The m.9143T>C Variant: Recurrent Infections and Immunodeficiency as an Extension of the Phenotypic Spectrum in MT-ATP6 Mutations? <i>Diseases</i> 2020;8(2):19
van der Ende EL, Xiao M, Xu D, Poos JM, Panman JL, Jiskoot LC, Meeter LH, Dopfer EG, Pappa JM, Heller C, Convery R, Moore K, Bocchetta M, Neason M, Peakman G, Cash DM, Teunissen CE, Graff C, Synofzik M, Moreno F, Finger E, Sánchez-Valle R, Vandenberghe R, Laforce R Jr, Masellis M, Tartaglia MC, Rowe JB, Butler CR, Ducharme S, Gerhard A, Danek A, Levin J, Pijnenburg YA, Otto M, Borroni B, Tagliavini F, de Mendonca A, Santana I, Galimberti D, Seelaar H, Rohrer JD, Worley PF, van Swieten JC; Genetic Frontotemporal Dementia Initiative (GENFI). Neuronal pentraxin 2: a synapse-derived CSF biomarker in genetic frontotemporal dementia. <i>J Neurol Neurosurg Psych</i> 2020;91(6):612-621
van Steenoven I, Koel-Simmelink MJA, Vergouw LJM, Tijms BM, Piersma SR, Pham TV, Bridel C, Ferri GL, Cocco C, Noli B, Worley PF, Xiao MF, Xu D, Oeckl P, Otto M, van der Flier WM, de Jong FJ, Jimenez CR, Lemstra AW, Teunissen CE. Identification of novel cerebrospinal fluid biomarker candidates for dementia with Lewy bodies: a proteomic approach. <i>Mol Neurodegener</i> 2020;15(1):36
Vázquez Medrano CR, Aho-Özhan HEA, Weiland U, Uttner I, Ludolph AC, Lulé D. Disease progression but not physical state per se determines mental wellbeing in ALS. <i>J Neurol</i> 2020;267(12):3593-3601
Wurster CD, Günther R. Neue Therapien der spinalen Muskelatrophie. <i>Nervenarzt</i> 2020;91(4):294-302
Wurster CD, Steinacker P, Günther R, Koch JC, Lingor P, Uzelac Z, Witzel S, Wollinsky K, Winter B, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Al Shweiki R, Ludolph AC, Petri S, Hermann A, Otto M; MND-Net. Neurofilament light chain in serum of adolescent and adult SMA patients under treatment with nusinersen. <i>J Neurol</i> 2020;267(1): 36-44
Yilmaz R, Müller K, Brenner D, Volk AE, Borck G, Hermann A, Meitinger T, Strom TM, Danzer KM, Ludolph AC, Andersen PM, Weishaupt JH; German ALS Network MND-NET. SQSTM1/p62 variants in 486 patients with familial ALS from Germany and Sweden. <i>Neurobiol Aging</i> 2020;87:139.e9-139

Anhang

Webseiten

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

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

[ZSE-DUO – Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen - G-BA Innovationsfonds](#)

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

[Orphanet](#)

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

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

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

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

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

[DIFUTURE | Medizininformatik-Initiative](#)