

Jahresbericht

Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern (ZESE)

am Universitätsklinikum

Würzburg 2024



Inhaltsverzeichnis

1. Struktur des Zentrums für seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern und seiner Netzwerkpartner	5
2. Entwicklungen im ZESE 2024	8
a. Fallzahlentwicklung	8
b. Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe	8
c. Netzwerke	8
d. Selektivvertrag TRANSLATE-NAMSE - Modellvorhaben (Exomdiagnostik)	8
e. Drittmittelprojekte	9
3. Besondere Aufgaben	10
a. Fallzahlen und Fallbearbeitung am Typ A-Zentrum	11
b. Standard-Operating Procedures (SOPs)	11
c. Fallkonferenzen	16
d. Prozesse / Maßnahmen zur Qualitätssicherung	16
4. Anzahl und Beschreibung der (mit-)gestalteten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen des ZESE und seiner Typ B-Zentren im Jahr 2024	21
5. Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen	25
6. Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen	25
7. Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren 2024 mitgearbeitet haben	26
8. Nennung der Studien zu Seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt	28
9. Publikationen 2024, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren mitgearbeitet haben	32

Ausschließlich zum Zweck der besseren Lesbarkeit wird auf die geschlechtsspezifische Schreibweise verzichtet. Alle personenbezogenen Bezeichnungen in diesem Dokument sind somit geschlechtsneutral zu verstehen.

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1)	Modifiziertes Organigramm des Zentrums für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern am Universitätsklinikum Würzburg (Stand 31.12.2024). Modifizierungen werden mit rotem Rahmen hervorgehoben.
Abbildung 2)	Abklärungspfade am ZESE bei unklarer Diagnose. Es besteht die Möglichkeit bei Bedarf zwischen den beiden Abläufen zu wechseln.
Abbildung 3)	Fallzahlen A-Zentrum 2024
Abbildung 4)	Teilprozess: Zeit zwischen Erstkontakt bis interdisziplinärer Fallbesprechung 2024
Abbildung 5)	Teilprozess: Zeit zwischen interdisziplinärer Fallbesprechung bis Versand des Arztbriefes 2024

Abkürzungsverzeichnis

ACHSE	Allianz für Chronische Seltene Erkrankungen e. V.
AG ZSE	Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland
AWMF	Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e. V.
BASE	Bayerischer Arbeitskreis Seltene Erkrankungen
BASE-Netz	Netzwerk des Bayerischen Arbeitskreises für Seltene Erkrankungen
CFCW	Craniofaciales Centrum Würzburg
CPMS	Clinical Patient Management System
CRANIO-Net	Deutsches Referenznetzwerk für seltene kranio- und orofaziale Fehlbildungen und HNO-Erkrankungen
DD	Differentialdiagnose
DeRN-LUNGE	deutsches Referenznetzwerk für Seltene Lungenerkrankungen
DGM	Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V.
ERN	Europäische Referenznetzwerke
FAIR4Rare	Begleitende Evaluation des Aufbauprozesses eines offenen Nationalen Registers für Seltene Erkrankungen
FAZIT	Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg
JARDIN	Joint Action „Integration der European Reference Networks – ERNs in nationale Gesundheitssysteme“
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
NetsOS	Referenznetzwerk für Seltene Knochenerkrankungen
Sequenz.	Sequenzierung
SGB V	Sozialgesetzbuch (SGB) Fünftes Buch (V)
SOP	Standard-Operating Procedure
UKW	Universitätsklinikum Würzburg
UTN	Universitäres Telemedizin Netzwerk
V. a.	Verdacht auf

WAKSE	Würzburger Arbeitskreis Seltene Erkrankungen
WZNF	Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen
ZEDE22q11	Zentrum für Deletionssyndrom 22q11.2
ZeRI	Zentrum für Riesenzellarteriitis
ZeRI	Zentrum für Riesenzellarteriitis
ZESE	Zentrum für Seltene Erkrankungen - Referenzzentrum Nordbayern
ZET	Zentrum für endokrine Tumore
ZGH	Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen
ZGI	Zentrum für genetische Innenohrstörungen
ZSE	Zentrum für Seltene Erkrankungen

1. Struktur des Zentrums für seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern und seiner Netzwerkpartner

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen - Referenzzentrum Nordbayern (ZESE) ist eine Einrichtung des Universitätsklinikums Würzburg (UKW). Das Zentrum bietet eine zentrale Anlaufstelle für Anfragen von Betroffenen und Behandlern, die zum einen hilft, bei bekannter Diagnose den richtigen Experten bzw. die richtige Einrichtung zur Behandlung der Erkrankung zu finden, zum anderen aber auch für Patienten mit unklaren Diagnosen zur weiteren Abklärung. Dem Zentrum sind krankheits-(gruppen-) spezifische Fachzentren zugeordnet. Weiterhin unterstützt das Zentrum in Kooperation mit anderen Einrichtungen des Universitätsklinikums Würzburg und der Universität Forschungsvorhaben und beteiligt sich an studentischer Lehre sowie ärztlicher Fort- und Weiterbildung. Eine enge Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe ist uns auf allen Ebenen sehr wichtig. Die Struktur des Zentrums für Seltene Erkrankungen - Referenzzentrum Nordbayern 2024 ist in Abbildung 1 dargestellt.

Im September 2024 begann der Aufbau einer humangenetischen Einheit für das Universitätsklinikum Würzburg unter der Leitung von Frau Prof. Dr. Anke Bergmann. Dieser Bereich wurde bis zum 30.09.2025 dem ZESE angegliedert. Dann wird aus dieser Einheit und dem Institut für Humangenetik der Universität Würzburg das neue Institut für klinische Genetik und Genommedizin des Universitätsklinikums Würzburg.

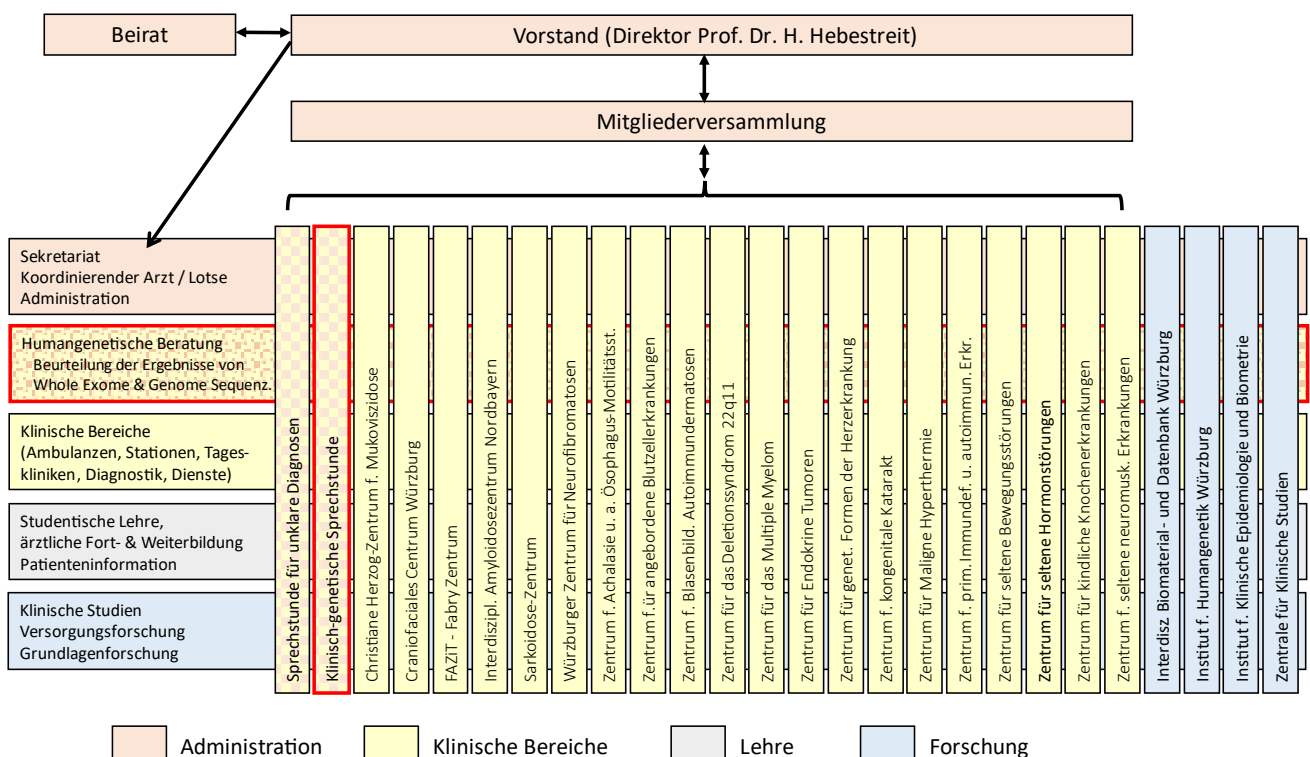


Abbildung 1) Modifiziertes Organigramm des Zentrums für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern am Universitätsklinikum Würzburg (Stand 31.12.2024). Modifizierungen werden mit rotem Rahmen hervorgehoben.

Beteiligte Einrichtungen

Die folgenden Kliniken, Institute und Einrichtungen in Würzburg sind eng mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern verbunden:

Kliniken:

- Klinik und Poliklinik für Anästhesiologie, Intensivmedizin, Notfallmedizin und Schmerztherapie
- Klinik und Poliklinik für Allgemein- und Viszeralchirurgie, Transplantations-, Gefäß- und Kinderchirurgie
- Klinik und Poliklinik für Unfall- Hand-, Plastische und Wiederherstellungschirurgie
- Klinik für Thorax-, Herz- und Thorakale Gefäßchirurgie
- Klinik und Poliklinik für Urologie und Kinderurologie
- Neurochirurgische Klinik und Poliklinik
- Augenklinik und Poliklinik
- Klinik und Poliklinik für Hals-, Nasen-, Ohrenkrankheiten, Kopf- und Hals-Chirurgie
- Klinik und Poliklinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie
- Neurologische Klinik und Poliklinik
- Frauenklinik und Poliklinik
- Kinderklinik und Poliklinik
- Medizinische Klinik und Poliklinik I
- Medizinische Klinik und Poliklinik II
- Klinik und Poliklinik für Strahlentherapie und Radioonkologie
- Klinik und Poliklinik für Psychiatrie, Psychosomatik, und Psychotherapie
- Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie
- Poliklinik für Kieferorthopädie
- Klinik und Poliklinik für Mund-, Kiefer- und Plastische Gesichtschirurgie, Kopf- und Hals-Chirurgie
- Poliklinik für Zahnärztliche Prothetik
- Poliklinik für Zahnerhaltung und Parodontologie
- Orthopädische Klinik im König Ludwig Haus
- Klinik und Poliklinik für Nuklearmedizin

Institute:

- Institut für Klinische Neurobiologie
- Institut für Diagnostische und Interventionelle Neuroradiologie
- Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie
- Institut für Klinische Transfusionsmedizin und Hämotherapie
- Institut für Klinische Biochemie und Pathobiochemie
- Institut für klinische Epidemiologie und Biometrie

Interdisziplinäre Einrichtungen:

- Comprehensive Cancer Center (CCC) Mainfranken
- Deutsches Zentrum für Herzinsuffizienz (DZHI)
- Interdisziplinäre Biomaterial- und Datenbank

Kooperationen mit Dachorganisationen der Selbsthilfe

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern arbeitet eng mit Patientenorganisationen zusammen. Neben der besonderen Kooperation mit der Allianz für Chronische Seltene Erkrankungen (ACHSE) e. V. und dem Würzburger Arbeitskreis Seltene Erkrankungen (WAKSE) als Dachorganisationen der Selbsthilfe bestehen über die Fachzentren enge Beziehungen zu vielen

Krankheits- oder Krankheitsgruppen-spezifischen Vereinen der Selbsthilfe und/oder deren regionalen Vertretern. Zudem verfügt das UKW über die Zertifizierung „Selbsthilfefreundliches Krankenhaus“.

Fachzentren (Typ B Zentren) des ZESE

Dem Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern waren 2023 die folgenden krankheits- bzw. krankheitsgruppenspezifischen Fachzentren (Typ-B-Zentren nach NAMSE) zugeordnet:

- Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken
- Craniofaciales Centrum Würzburg (CFCW)
- Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)
- Interdisziplinäres Amyloidosezentrum Nordbayern
- Sarkoidosezentrum
- Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF)
- Achalasiezentrum - Zentrum für Achalasie und andere Ösophagusmotilitätsstörungen
- Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen
- Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen
- Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)
- Zentrum für genetische Innenohrstörungen (ZGI)
- Zentrum für das Multiple Myelom
- Zentrum für Deletionssyndrom 22q11.2 (ZEDE22q11)
- Zentrum für endokrine Tumore (ZET)
- Zentrum für kongenitale Katarakt
- Zentrum für Maligne Hyperthermie
- Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen
- Zentrum für Riesenzellarteriitis (ZeRI)
- Zentrum für seltene Bewegungsstörungen
- Zentrum für seltene Hormonstörungen
- Zentrum für seltene kindliche Knochenerkrankungen
- Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

Lokale und Nationale Netzwerke des ZESE zur Versorgung Seltener Erkrankungen

Das ZESE ist aktives Mitglied in den folgenden Netzwerken:

- Würzburger Arbeitskreis Seltene Erkrankungen (WAKSE: Selbsthilfegruppen zu Seltenen Erkrankungen, Stadt Würzburg, ZESE)
- Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland (AG ZSE)
- Bayerischer Arbeitskreis Seltene Erkrankungen (BASE)
- Deutsches Referenznetzwerk für seltene kranio- und orofaziale Fehlbildungen und HNO-Erkrankungen CRANIO-Net

Unterstützend ist das ZESE Typ A-Zentrum in dem deutschen Referenznetzwerk ‚CRANIO-Net‘, für das Subnetzwerk ‚Andere Seltene Lungenerkrankungen‘ im deutschen Referenznetzwerk für Seltene Lungenerkrankungen DeRN-LUNGE und für die Organisation zentrenübergreifender Fallkonferenzen im deutschen Referenznetzwerk für Seltene Knochenerkrankungen ‚NetsOS‘ tätig.

Darüber hinaus sind die Fachzentren des ZESE in verschiedene Netzwerke auf nationaler und internationaler Ebene eingebunden (z.B. in die Europäischen Referenznetzwerke Endo-ERN, ERN EUROCAN, ERN LUNG, ERN Skin; ERN EuroBloodNet, ERN-RND und ERN-RITA, Stand 31.12.2024).

2. Entwicklungen im ZESE 2024

a. Fallzahlentwicklung

Im Jahr 2024 haben am Typ A-Zentrum insgesamt 128 Vorstellungen in der Präsenzsprechstunde für unklare Diagnosen stattgefunden, wobei hier auch Patienten mit einer Anfrage aus dem Vorjahr inkludiert sind. Zusätzlich erfolgten am Zentrum 16 telemedizinische Sprechstunden, die hauptsächlich im Rahmen der psychiatrisch-psychosomatischen Expertise durchgeführt wurden.

Das Typ A-Zentrum führte 2024 insgesamt 135 Fallkonferenzen zu 105 Patienten an 46 Konferenzterminen innerhalb des Kernteams mit Vertretern der Disziplinen Genetik, Innere Medizin, Kinderheilkunde, Neurologie und Psychiatrie/Psychosomatik durch. Dazu kamen bilaterale Fallbesprechungen mit Vertretern der Typ B-Zentren, 6 Termine bzw. 11 Fallkonferenzen mit Experten aus unterschiedlichen Fachbereichen des Universitätsklinikums Würzburg einschließlich Vertretern der Typ B-Zentren und einen virtuellen Konferenztermin mit Zentren für Seltene Erkrankungen anderer Standorte über die Plattform Konsil-SE mit Fallkonferenzen zu einem Patienten.

Über die Typ B-Zentren des ZESE wurden im Jahr 2024 insgesamt 12.324 Fälle ambulant und 3.866 Fälle stationär betreut. Die Typ B-Zentren führten in diesem Jahr 5.375 Fallkonferenzen zu eigenen stationären und ambulanten Patienten, aber auch Patienten anderer Einrichtungen durch.

Am Universitätsklinikum Würzburg wurden im Jahr 2024 6.979 Fälle mit der Hauptdiagnose einer Seltenen Erkrankung stationär behandelt, die mit Orpha-Kennnummer kodiert wurde.

b. Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe

Im Jahr 2024 wurde die Zusammenarbeit mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen ACHSE e.V. sowie dem Würzburger Arbeitskreis Seltene Erkrankungen WAKSE fortgesetzt. Die gute Kooperation zeigte sich u.a. in gemeinsamen Aktionen wie der Planung der Nationalen Konferenz zu Seltenen Erkrankungen für 2025 und der Konferenz der deutschsprachigen Länder zu Seltenen Erkrankungen DACH-SE 2025, der gemeinsamen Arbeit im Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, der Kommission Seltene Erkrankungen der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin sowie im Innovationsfondprojekt FAIR4Rare.

c. Netzwerke

Das ZESE Typ A-Zentrum ist koordinativ-unterstützend an mehreren deutschen Referenznetzwerken beteiligt. Im Deutschen Referenznetzwerk für seltene kranio- und orofaziale Fehlbildungen und HNO-Erkrankungen (CRANIO-Net) hat das ZESE die Koordination des Gesamtnetzwerks und der klinischen Netzwerke, Kraniosynostosen und andere kraniofaziale Fehlbildungen sowie 'Seltene HNO-Erkrankungen' übernommen. Im Deutschen Referenznetzwerk DeRN-LUNGE übernahm das ZESE besondere Aufgaben im klinischen Netzwerk 'Andere Seltene Lungenerkrankungen', im deutschen Referenznetzwerk zu seltenen Knochenerkrankungen NetsOS die Koordination der Fallkonferenzen. Neben der beschriebenen Arbeit in den Deutschen Referenznetzwerken war das ZESE 2024 weiter auch in der bundesweiten Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE) aktiv. Prof. Dr. H. Hebestreit ist seit Oktober 2020 Sprecher der AG ZSE.

d. Selektivvertrag TRANSLATE-NAMSE - Modellvorhaben (Exomdiagnostik)

Das ZESE trat 2022 zusammen mit dem Institut für Humangenetik in Würzburg als Zentrum für Seltene Erkrankungen und klinische Genommedizin dem Selektivvertrag TRANSLATE-NAMSE (Exomdiagnostik) bei. Im Jahr 2024 wurden 64 Patienten im Rahmen des Selektivvertrags in einer interdisziplinären Fallkonferenz besprochen. Diese Fallkonferenzen fanden zwischen ärztlichen Mitarbeitern des ZESE aus verschiedenen Fachgebieten sowie Humangenetikern und Wissenschaftlern aus dem Institut für Humangenetik Würzburg statt. Oft nahmen weitere Ärzte teil, die in die Behandlung der Patienten

eingebunden waren bzw. zu der in Frage kommenden Ätiopathogenese der Symptomatik eine große Expertise besaßen. Bei 39 der 64 Patienten wurde anschließend eine Exomdiagnostik durchgeführt. 2024 startete das Modellvorhaben „Genomsequenzierung nach § 64e SGB V“. Am Standort Würzburg konnten im Jahr 2024, beginnend im Oktober, 16 Patienten in das Modellvorhaben eingeschlossen werden.

Insgesamt fanden im Selektivvertrag TRANSLATE-NAMSE und dem Modellvorhaben 244 Fallkonferenzen an 42 Konferenzterminen statt. Diese Zahlen sind nicht in den im Abschnitt 2.a. Fallzahlentwicklung genannten Zahlen enthalten.

e. Drittmittelprojekte

Netzwerk des Bayerischen Arbeitskreises für Seltene Erkrankungen (BASE-Netz). Die gemeinsame Arbeit an dem Portal und der elektronischen Krankenakte wurde durch die sechs beteiligten Zentren des Bayerischen Arbeitskreises Seltene Erkrankungen BASE im Jahr 2024 fortgesetzt.

Universitäres Telemedizin Netzwerk (UTN). 2023 starteten die Arbeiten zum Universitären Telemedizin Netzwerk im Netzwerk Universitätsmedizin. Das ZESE ist hier insbesondere im Arbeitspaket 2 ‚Telemedizinische Infrastruktur‘ aktiv.

Joint Action „Integration der European Reference Networks – ERNs in nationale Gesundheitssysteme“ (JARDIN). Das JARDIN Joint Action Projekt startete 2024 mit dem Ziel, die europäischen Referenznetzwerke (ERNs) für Seltene Erkrankungen besser in die nationalen Gesundheitssysteme zu integrieren. In Zusammenarbeit mit Partnern aus 27 Ländern werden Strategien und Pilotprojekte entwickelt, um die Versorgung und den Wissensaustausch im Bereich Seltener Erkrankungen europaweit zu verbessern.

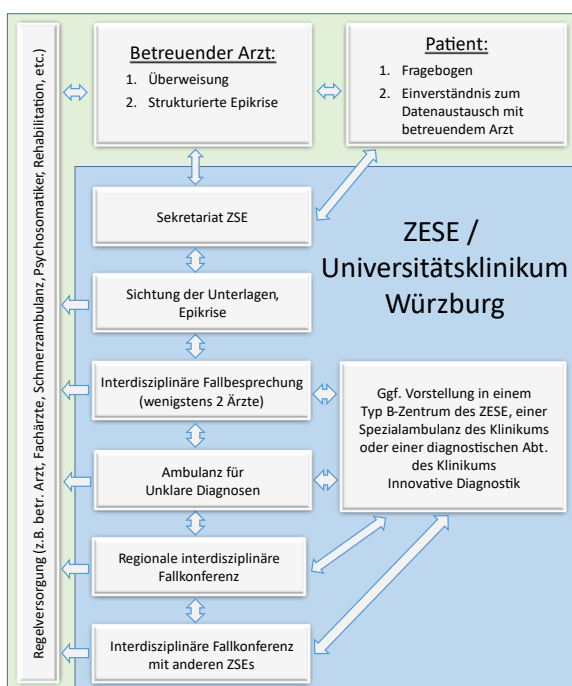
Für weitere Informationen zu den Drittmittelprojekten siehe:

BASE-Netz:	https://www.base-netz.de
UTN:	https://www.utn-num.de/
JARDIN:	https://jardin-ern.eu/

3. Besondere Aufgaben

Die nicht-ärztliche Lotsin im Sekretariat des ZESE nimmt werktäglich Anfragen von Patienten, Angehörigen und Behandlern entgegen und koordiniert zusammen mit den ärztlichen Lotsen das Vorgehen. Fragen zu konkreten Seltenen Erkrankungen oder Ansprechpartnern werden umgehend beantwortet und der Patient an die passenden Experten am Universitätsklinikum in Würzburg oder deutschlandweit vermittelt. Für Patienten mit unklarer Diagnose und solchen mit Verdacht auf eine monogenetische Erkrankung bei noch unklarer Diagnose erfolgen die Abklärungen anhand definierter Prozesse, die in Abbildung 2 zusammengefasst sind.

Abklärungspfad bei Verdacht auf eine Seltene Erkrankung und unklarer Diagnose



Abklärungspfad bei Verdacht auf eine monogenetische Erkrankung (u.a. Modellvorhaben)

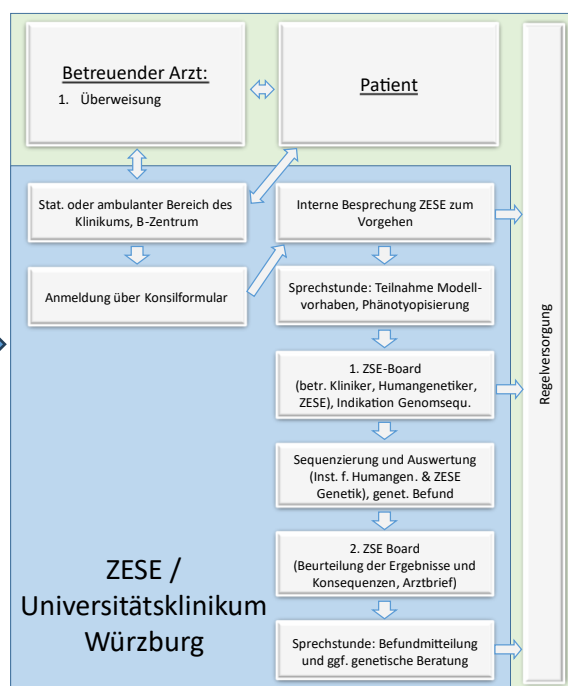


Abbildung 2) Abklärungspfade am ZESE bei unklarer Diagnose. Es besteht die Möglichkeit bei Bedarf zwischen den beiden Abläufen zu wechseln.

Links: Vorgehen am ZESE bei Abklärung eines Verdachts auf eine Seltene Erkrankung und unklarer Diagnose.

Rechts: Vorgehen bei Verdacht auf eine monogenetische Seltene Erkrankung (u.a. auch Abklärung im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung).

In beiden Abklärungspfaden erfolgen jeweils interdisziplinäre Fallbesprechungen wenigstens einmal pro Woche. Zur Abklärung bei einigen Patientinnen und Patienten gehören auch telemedizinische Kontakte oder/und eine ambulante Vorstellung in der Sprechstunde für unklare Diagnosen. Regionale und überregionale Fallkonferenzen erfolgen bei Bedarf.

a. Fallzahlen und Fallbearbeitung am Typ A-Zentrum

Im Jahr 2024 gab es 492 Anfragen zu Patienten an die Lotsen des ZESE Typ A-Zentrums. Von diesen wurden 100 Patienten in der Sprechstunde für unklare Diagnosen und in der klinisch-genetischen Sprechstunde gesehen. 65 Patienten wurden innerhalb des Universitätsklinikums Würzburg oder an andere Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland weitergeleitet. Bei 64 Patienten erfolgte eine Begutachtung der Erkrankung auf Grundlage der verfügbaren Unterlagen mit Empfehlungen zum weiteren Vorgehen. 8 Patientenfälle befanden sich noch in Bearbeitung. 142 Fälle wurden noch nicht vervollständigt und bei 106 Patienten wurde die Bearbeitung des Falls vor Abschluss des Prozesses beendet (u.a. Zurückziehen der Anfrage durch den Patienten, relevante Unterlagen trotz mehrfacher Erinnerung nicht zur Verfügung gestellt).

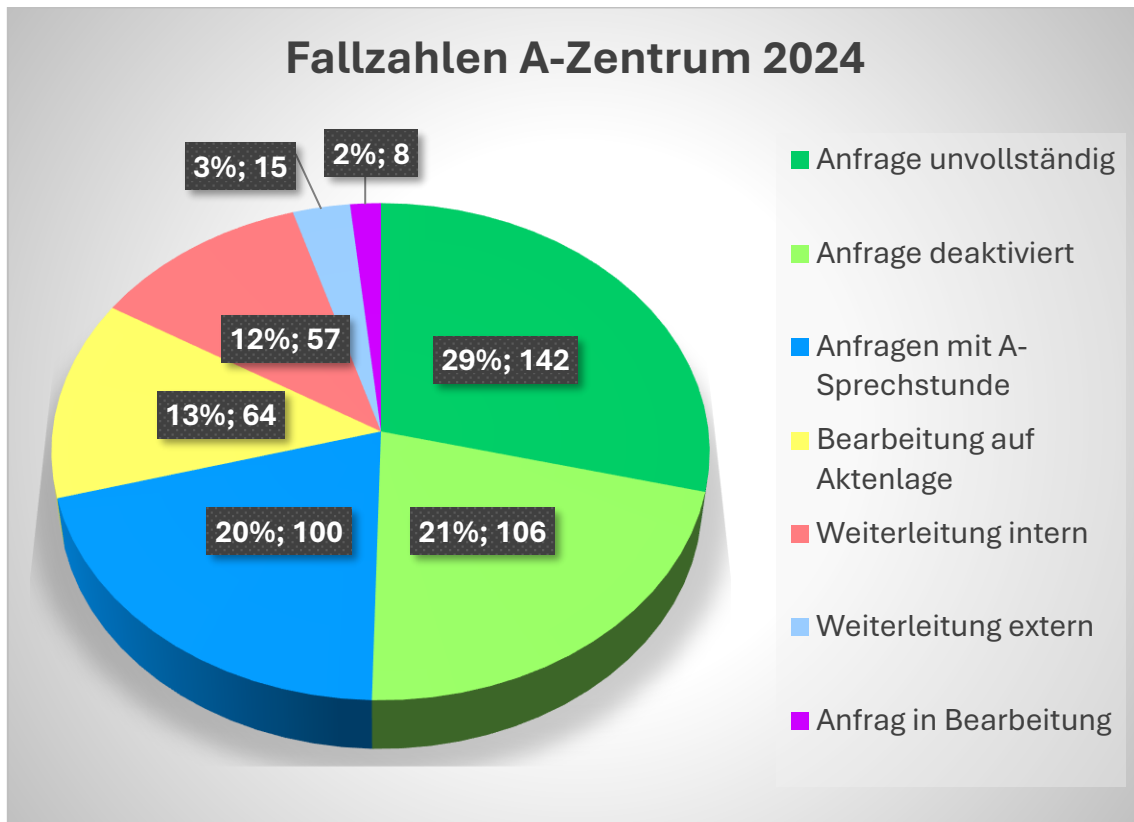


Abbildung 3) Fallzahlen A-Zentrum 2024

b. Standard-Operating Procedures (SOPs)

Die Prozesse im Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern sind in einer Reihe von Verfahrensanweisungen und Standard Operating Procedures geregelt:

Verfahrensanweisungen und Standard-Operating Procedures für das Typ A-Zentrum

- Abklärung einer Patientin bzw. eines Patienten mit unklarer Diagnose (Version 5; Freigabe 30.09.2024)
- Konzept zur Entwicklung von symptombezogenen Therapieempfehlungen und zur Organisation regelmäßiger Verlaufskontrollen bei Patienten mit weiterhin unklarer Diagnose (Freigabe 25.01.2018; letzte Überprüfung 01.11.2024)
- Nachverfolgung Patienten bei weiterhin unklarer Diagnose (Version 4; Freigabe 03.01.2024)

- Kernaufgaben/Funktionen des ZESE A-Zentrums
(Version 3; Freigabe 03.01.2024)
- Patienteninformation zum Datenaustausch innerhalb der Europäischen Referenznetzwerke für Seltene Krankheiten zur Patientenbetreuung und Einrichtung von Registern über Seltene Krankheiten
(Version 2; Freigabe 17.11.2022; letzte Überprüfung 04.12.2024)
- Aufnahme von Patienten in das CPMS der Europäischen Referenznetzwerke
(Version 2; Freigabe 17.11.2022; letzte Überprüfung 04.12.2024)
- Interne interdisziplinäre Fallbesprechung des ZESE
(Version 2; Freigabe 03.01.2024)
- Lotsentätigkeit im Zentrum für Seltene Erkrankungen
(Version 2; Freigabe 02.01.2024)

Übergeordnete Verfahrensanweisungen und Standard-Operating Procedures für das A- und die B-Zentren

- Zusammenarbeit zwischen dem Typ A-Zentrum und dem Typ B-Zentren im ZESE
(Version 2; Freigabe 02.01.2024)
- Überleitung von Patienten aus dem ZESE A-Zentrum in die B-Zentren oder in Spezialsprechstunden am Universitätsklinikum Würzburg
(Version 3; Freigabe 19.01.2024)
- Lob- und Beschwerdemanagement
(Freigabe 19.09.2016; letzte Überprüfung 16.09.2025)
- Fallkonferenzen des ZESE
(Version 3; Freigabe 02.01.2024)
- Zentrenübergreifende Fallkonferenz
(Version 2; Freigabe 02.01.2024;)
- Patientenaufnahme und grundlegende Schritte in Konsil-SE
(Freigabe 13.12.2021; letzte Überprüfung 09.01.2025)
- Patienteninformation zur Datenverarbeitung innerhalb der Deutschen Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen zur verbesserten Betreuung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen
(Freigabe 03.12.2021)
- Vorbereitung und Durchführung des Exome Sequencing für Patienten des ZESE in Kooperation mit dem Institut für Humangenetik
(Freigabe 03.12.2021; letzte Überprüfung 23.05.2023)
- Konzept für die Lagerung und Verwaltung von Biomaterialien
(Version 2; Freigabe 02.12.2021; letzte Überprüfung 04.12.2024)
- Untersuchungsauftrag zur Exom-Sequenzierung
(Freigabe 01.12.2021)
- Management von genetischen Patientendaten am ZESE
(Version 2; Freigabe 03.01.2024)
- Psychosoziale Versorgung am ZESE
(Version 2; Freigabe 05.11.2023)

Austausch Patientendaten

- Digitaler Datenaustausch zwischen dem Universitätsklinikum und dem Institut für Humangenetik in Würzburg
(Freigabe 13.12.2021; letzte Überprüfung 23.05.2023)
- Patienteneinwilligung zur Datenübermittlung gem. §73Abs. 1 b SGB V
(Freigabe 06.02.2017; letzte Überprüfung 28.10.2025)

- Patienteneinwilligung bei Zweitmeinung via FEX
(Freigabe 16.07.2021; letzte Überprüfung 28.10.2025)
- Austausch von Patientendaten über FEX
(Version 2; Freigabe 16.07.2021; letzte Überprüfung 28.10.2025)
- Informationsblatt UKW-Datenaustausch-Service FEX
(Freigabe 20.04.2021)

Übergeordnete Verfahrensanweisungen und Standard-Operating Procedures der Typ B-Zentren

Christiane Herzog Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken

- Verfahrensanweisung Übergabe von Patienten Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose (letzte Überprüfung 30.09.2024)
- Verfahrensanweisung zu klinischen Studien des Christiane Herzog-Zentrums für Mukoviszidose (letzte Überprüfung 22.09.2025)
- Verfahrensanweisung bei Erstdiagnose einer Mukoviszidose (Zystische Fibrose) (letzte Überprüfung 04.03.2024)
- Verfahrensanweisung Statusberichte Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose (letzte Überprüfung 12.07.2024)
- Verfahrensanweisung Agenda Teambesprechungen und „Muko-Treff“ Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose (letzte Überprüfung 30.09.2024)
- Verfahrensanweisung zum Management „Lungentransplantation bei Mukoviszidose“! (letzte Überprüfung 10.04.2024)
- Intensivmedizinische Betreuung von Patienten mit Mukoviszidose am UKW (letzte Überprüfung 06.09.2022)
- Verfahrensanweisung Therapieplanerstellung Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose (letzte Überprüfung 30.09.2024)
- Psychosoziale Versorgung bei Mukoviszidose (letzte Überprüfung 06.10.2025)

Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)

- Erhebung und Dokumentation von Patienten in Quelldokumenten (letzte Überprüfung 01.09.2019)
- Versorgung der Patienten mit Morbus Fabry im FAZiT (letzte Überprüfung 27.06.2024)

Interdisziplinäres Amyloidosezentrum Nordbayern

- FB HÄM AMY DaraVCd Z2-6-ANDROMEDA StndrdCTX (letzte Überprüfung 20.06.2022)
- FB HÄM AMY DaraVCd Z1-ANDROMEDA StndrdCTX (letzte Überprüfung 20.06.2022)
- FB HÄM AMY DaraVCd Z7ff-ANDROMEDA StndrdCTX (letzte Überprüfung 20.06.2022)
- Amyloidose Ambulanz SOP (letzte Überprüfung 21.04.2023)

Sarkoidosezentrum

- Sarkoidose der Lunge (letzte Überprüfung 28.07.2022)
- SOP - Interstitielle Lungenerkrankungen (ILD) (letzte Überprüfung 22.07.2022)
- SOP Endoskopische Lungenvolumenreduktion (letzte Überprüfung 20.06.2022)
- SOP Transbronchiale Kryolungenbiopsie (letzte Überprüfung 25.05.2022)

Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF)

- Diagnostik & Operative Behandlung von Patienten mit Tumoren im Kleinhirnbrückenwinkel (*letzte Überprüfung 18.11.2022*)
- Diagnostik & Operative Behandlung von Patienten mit retrocochleärer Ertaubung (*letzte Überprüfung 18.11.2022*)
- Klinische & Genetische Beratung bei Verdacht auf Neurofibromatose (*letzte Überprüfung 16.11.2022*)

Achalasiezentrum - Zentrum für Achalasie und andere Ösophagusmotilitätsstörungen

- Diagnostisches work-up bei Patienten mit Dysphagie (*letzte Überprüfung 05.05.2021*)
- Behandlungspfad Patient mit Vd. a. Achalasie oder Motilitätsstörung (*letzte Überprüfung 28.08.2025*)
- Nüchternheit vor endoskopischer Untersuchung bei Vd. a. Achalasie (*letzte Überprüfung 03.03.2025*)

Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen

- Einarbeitungsprotokolle hämatologisch-onkologische Stationen (*letzte Überprüfung 20.01.2025*)
- Antibiotikatherapie bei Kindern mit onkologischer Grunderkrankung, Fieber und Neutropenie (*letzte Überprüfung 15.11.2023*)
- QM-Handbuch Diagnostische Labore (*letzte Überprüfung 22.07.2019*)

Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen

- VA Bullöses Pemphigoid (*letzte Überprüfung 30.01.2025*)
- VA Schleimhautpemphigoid (*letzte Überprüfung 14.02.2024*)
- VA Pemphigus (*letzte Überprüfung 17.10.2024*)

Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)

- Kardiovaskuläre Erkrankungen mit genetischem Hintergrund (*letzte Überprüfung 25.04.2024*)
- Betreuung von Patienten mit chronischer Herzinsuffizienz im Netzwerk (*letzte Überprüfung 20.01.2025*)

Zentrum für das Multiple Myelom

- SOP_SZT_AUTO_001 Indikation zur autologen und allogenen Stammzelltransplantation (*letzte Überprüfung 29.02.2024*)
- SOP_SZT_AUTO_002 Mobilisierung von autologen Stammzellen (*letzte Überprüfung 29.02.2024*)
- SOP_SZT_AUTO_003 Konditionierung zur autologen Stammzelltransplantation (*letzte Überprüfung 29.02.2024*)
- SOP_SZT_AUTO_004 Durchführung der autologen Stammzelltransplantation (*letzte Überprüfung 29.02.2024*)
- SOP_SZT_AUTO_005 Nachsorge zur autologen Stammzelltransplantation (*letzte Überprüfung 29.02.2024*)

Zentrum Deletionssyndrom 22q11.2 (ZEDE22q11)

- Standarddiagnostik 22q11 Ambulanz (*letzte Überprüfung 17.02.2025*)
- Standarddiagnostik Erwachsene 22q11 (*letzte Überprüfung 17.02.2025*)

Zentrum für endokrine Tumore (ZET)

- Phäochromozytom/Paragangliom (*letzte Überprüfung 14.04.2025*)

- Therapiepfad Nebennierenkarzinom (NN-Karzinom ACC) *(letzte Überprüfung 27.11.2023)*
- Therapiepfad Anaplastisches Schilddrüsenkarzinom (SD-Karzinom ATC) *(letzte Überprüfung 29.10.2024)*
- Vorbereitung Radioiodtherapie bei differenziertem Schilddrüsenkarzinom *(letzte Überprüfung 09.09.2024)*
- Therapiepfad Medulläres Schilddrüsenkarzinom *(letzte Überprüfung 04.11.2022)*

Zentrum für kongenitale Katarakt

- Linsenoperationen bei Kindern *(letzte Überprüfung 24.06.2025)*
- Augenärztliches Screening von Frühgeborenen *(letzte Überprüfung 23.06.2025)*

Zentrum für Maligne Hyperthermie

- In-vitro-Kontraktur-Test *(letzte Überprüfung 01.12.2019)*
- Muskelbiopsie zur MH Diagnostik *(letzte Überprüfung 19.12.2019)*
- Befundmitteilung und Entlassmanagement *(letzte Überprüfung 19.12.2019)*
- Entscheidungsfindung i.R. der MH Diagnostik *(letzte Überprüfung 19.12.2019)*

Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen

- Analyse der Lymphozyten-Populationen *(letzte Überprüfung 15.10.2024)*
- Patientensicherheit *(letzte Überprüfung 15.10.2024)*
- Analyse der T-Zell Differenzierung *(letzte Überprüfung 24.09.2024)*
- Analyse der B-Zell Differenzierung *(letzte Überprüfung 15.10.2024)*

Zentrum für Riesenzellarteriitis (ZeRI)

- RZA Würzburger Standard *(letzte Überprüfung 27.11.2019)*

Zentrum für seltene Hormonstörungen

- Akromegalie *(letzte Überprüfung 07.07.2025)*
- Akute Hypercalciämie *(letzte Überprüfung 26.06.2025)*
- Einleitung einer Therapie mit Tolvaptan (Samsca®) unter stationären Bedingungen *(letzte Überprüfung 12.03.2025)*
- Etomidat bei Cortisolexcess *(letzte Überprüfung 12.10.2025)*
- Hyperprolaktinämie *(letzte Überprüfung 10.04.2022)*
- Hyponatriämie *(letzte Überprüfung 14.07.2025)*
- Hypophyseninzentualom *(letzte Überprüfung 03.01.2025)*
- Manifeste Hyperthyreose *(letzte Überprüfung 14.04.2025)*
- Männlicher Hypogonadismus *(letzte Überprüfung 05.04.2025)*
- Nebenniereninsuffizienz *(letzte Überprüfung 07.07.2025)*
- Notfall Nebennierenkrise *(letzte Überprüfung 26.06.2025)*
- Notfall thyreotoxische Krise *(letzte Überprüfung 26.06.2025)*
- Phäochromozytom/Paragangliom *(letzte Überprüfung 14.04.2025)*
- Screening MEN1 *(letzte Überprüfung 03.01.2025)*
- Symptomatische Hyponatriämie *(letzte Überprüfung 26.06.2025)*
- Test SOP Hydrocortison Resorptionskurve *(letzte Überprüfung 24.07.2025)*
- Test SOP Hydrocortison Resorptionstest Auswertungsmaske *(letzte Überprüfung 22.10.2025)*
- Test SOP PTH Etagenblutentnahme *(letzte Überprüfung 15.12.2024)*
- Test SOP ACTH Test *(letzte Überprüfung 27.06.2025)*
- Test SOP Arginin-Test zur DD Polyurie-Polydipsie Syndrom *(letzte Überprüfung 02.11.2024)*
- Test SOP Calcium Stimulationstest *(letzte Überprüfung 21.06.2025)*

- Test SOP Clonidin-Suppressions Test *(letzte Überprüfung 07.07.2025)*
- Test SOP CRH Test *(letzte Überprüfung 22.02.2025)*
- Test SOP Dexa Lang Test *(letzte Überprüfung 22.03.2025)*
- Test SOP Dexa Kurztest *(letzte Überprüfung 07.10.2025)*
- Test SOP Dexamethason CRH Test *(letzte Überprüfung 03.01.2025)*
- Test SOP GHRH Arginin Test *(letzte Überprüfung 27.06.2025)*
- Test SOP Hungerversuch *(letzte Überprüfung 03.01.2025)*
- Test SOP Insulinhypoglykämie Test *(letzte Überprüfung 24.08.2025)*
- Test SOP Lacroix-Testung aberrante Rezeptoren *(letzte Überprüfung 03.01.2025)*
- Test SOP Macimorelin Test *(letzte Überprüfung 21.09.2025)*
- Test SOP Metopiron Test *(letzte Überprüfung 07.07.2025)*
- Test SOP oGTT mit HGH Bestimmung hGH Suppressionstest *(letzte Überprüfung 03.01.2025)*
- Test SOP Pravidel Test *(letzte Überprüfung 03.01.2025)*
- Test SOP Differentialdiagnose des Polyurie-Polydipsie-Syndroms *(letzte Überprüfung 05.10.2025)*
- Test SOP Minirintest, Vasopressin-Test, ddAVP-Test *(letzte Überprüfung 07.07.2025)*

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

- Polyneuropathien - interne Untersuchungsstandards *(letzte Überprüfung 10.02.2024)*

c. Fallkonferenzen

Das ZESE Typ A-Zentrum nach NAMSE (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen) führt wöchentlich interdisziplinäre Fallbesprechungen zu Patienten durch, die mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung aber unklarer Diagnose an das ZESE überwiesen wurden [2024: 46 Termine, 135 Patienten besprochen]. An diesen Fallbesprechungen waren 2024 die folgenden Disziplinen regelhaft beteiligt: Humangenetik, Innere Medizin, Neurologie, Pädiatrie und Psychiatrie/Psychosomatik.

Weiterhin fanden 2024 auf der Ebene des Typ A-Zentrums 244 Fallkonferenzen zwischen Vertretern des ZESE und der Humangenetik sowie betreuenden Ärztinnen und Ärzten anderer Fachgebiete statt, in denen die Indikation zur Whole Exome oder Whole Genome Sequenzierung sowie die Beurteilung der humangenetischen Ergebnisse diskutiert wurden.

Zusätzlich fanden klinikumsinterne Fallbesprechungen mit Vertretern der Typ B-Zentren, 6 Termine bzw. 11 Fallkonferenzen mit Experten aus unterschiedlichen Fachbereichen des Universitätsklinikums Würzburg einschließlich Vertretern der Typ B-Zentren und ein zentrenübergreifender Termin bzw. 2 externe Fallbesprechungen über das System Konsil-SE statt

Auf Ebene der Fachzentren (Typ B-Zentren nach NAMSE) des Zentrums für Seltene Erkrankungen fanden 2024 regelmäßig zusätzliche interdisziplinäre bzw. multiprofessionelle Fallkonferenzen statt, bei denen 4.308 interne und 571 externe Patienten besprochen wurden.

d. Prozesse / Maßnahmen zur Qualitätssicherung

Verbesserung der Abläufe am ZESE

Zur Vereinfachung und Beschleunigung der Abläufe im ZESE von der Anmeldung bis zum Abschluss der Fallbearbeitung mittels Arztbrief bei Patienten mit unklaren Diagnosen wurde Jahr 2019 das

webbasierte Anmeldeportals für Patienten mit integrierter elektronischer Fallakte BASE-Netz in Betrieb genommen. Diese Plattform wurde seit der Implementierung bis heute weiterentwickelt. Weiterhin wurde die Dauer folgender relevanter Teilprozesse systematisch analysiert:

- 1) Zeit [in Tagen] zwischen Erstkontakt durch die Patienten/anmeldenden Ärzte mit dem ZESE und der internen, interdisziplinären Fallbesprechung auf Basis folgender, vollständig eingegangener Unterlagen:
 - Fragebogen zur Krankheitsgeschichte
 - Anmeldebogen durch den Zuweiser
 - Datenschutzerklärung
 - Überweisung / Kostenübernahmeerklärung
 - medizinische Unterlagen
 - 2) Zeit [in Tagen] zwischen Fallbesprechung und Versand des vorerst abschließenden Arztbriefes
 - a. Zeit zwischen Fallbesprechung und Vorstellung in der Sprechstunde für unklare Diagnosen
 - b. Zeit zwischen Vorstellung und Versand des vorerst abschließenden Arztbriefes
- Ziel für 2024 war, im Regelfall für Patientenmeldungen von außerhalb des Klinikums, in der Regel über BASE-Netz, folgende Zeitintervalle einzuhalten:
- zu Punkt 1) maximal 50 Tage vom Zeitpunkt des Erstkontakts bis zur internen Fallbesprechung. Dieser Zeitraum gliedert sich in zwei Perioden: die Dauer vom Erstkontakt bis zur Vervollständigung der Unterlagen durch den Patienten/die Angehörigen und dem betreuenden Arzt und dem anschließenden Zeitraum bis zur interdisziplinären Fallbesprechung.



Abbildung 4) Teilprozess: Zeit zwischen Erstkontakt bis interdisziplinärer Fallbesprechung 2024

- ⇒ Von insgesamt 183 Patienten, die 2024 in der Fallbesprechung vorgestellt wurden, wurden 122 Patienten (67%) erst nach mehr als 50 Tagen nach erstem Kontakt mit dem ZESE in der interdisziplinären Fallbesprechung diskutiert. Die

mittlere Dauer von Erstkontakt bis zur interdisziplinären Fallbesprechung lag bei diesen 183 Patienten bei 97 Tagen.

Analyse der Gründe für eine Latenz >50 Tage:

- a. Die Unterlagen des Patienten blieben lange unvollständig. Eine Auswertung ergab, dass die mittlere Dauer von Erstkontakt bis zur Bereitstellung der Unterlagen, die mindestens zur Vervollständigung nötig sind, 78 Tage beträgt.
- b. In einzelnen Fällen ergaben sich Wartezeiten nach Vervollständigung der Unterlagen bis zur interdisziplinären Besprechung der Patienten durch die Vielzahl und Komplexität der Patientenfragen.
- c. Anstieg der vorzubereitenden und besprochenen Patienten um etwa 32%
- d. Neustrukturierung der Prozesse durch Implementierung des Modellvorhabens am Zentrum

2024 durchgeführte Maßnahmen zur Prozessoptimierung:

- a. Weiterentwicklung v.a. bzgl. der Benutzerfreundlichkeit des BASE-Netz Anmeldeportals.
- b. Systematische Ordnung der in BASE-Netz zur Verfügung gestellten medizinischen Unterlagen.
- c. Ausweitung der Fallbesprechungen nach Anfragesituation (Erhöhung der Fallbesprechungsfrequenz oder Verlängerung der einzelnen Besprechungen).
- d. Etablierung der neuen Strukturen und Optimierung der Prozesse

zu Punkt 2) maximal 120 Tage von Fallbesprechung bis zum Versand des vorerst abschließenden Arztbriefs. Dieser Zeitraum beinhaltet ggf. eine oder mehrere ambulante Vorstellungen – z.T. mit Durchführung von Spezialdiagnostik – sowie zentrumsinterne, einrichtungsinterne und/oder einrichtungsübergreifende Fallkonferenzen. Letztgenannte Konferenzen finden in verschiedenen Netzwerken mit weiteren Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland statt.

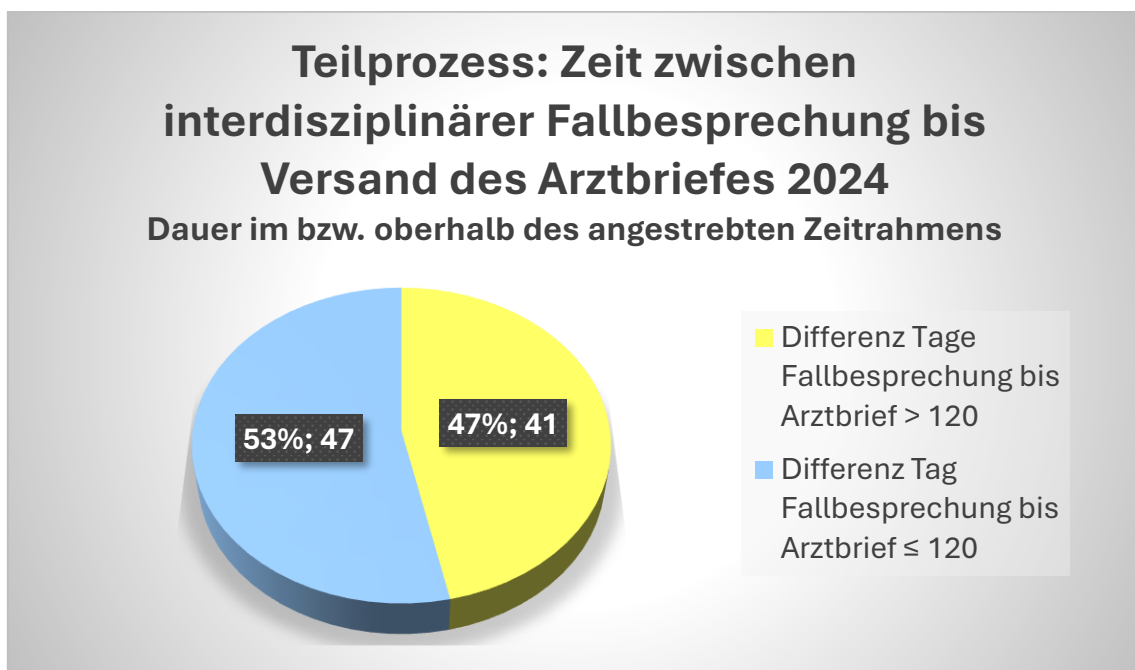


Abbildung 5) Teilprozess: Zeit zwischen interdisziplinärer Fallbesprechung bis Versand des Arztbriefes 2024

⇒ Von insgesamt 88 Patienten, die in der Fallbesprechung interdisziplinär diskutiert wurden, erhielten 41 Patienten (47%) erst nach über 120 Tagen nach der

Fallbesprechung den vorerst abschließenden Arztbrief. Im Vergleich zum Vorjahr (2023) konnte der Anteil der Patienten, die den vorab abschließenden Arztbrief im Zeitraum von 120 Tagen erhielten, um 21% gesteigert werden.

Analyse der Gründe für eine Latenz >120 Tage:

- a. Nach der Fallbesprechung wurden weitere medizinische Unterlagen angefordert, die nur mit Latenz eingingen.
 - I. Zusätzlich erforderliche medizinische Unterlagen lagen dem Patienten nicht vor
 - II. Der Haus- / Facharzt war schwer erreichbar
- b. Verzögerung der Fallbearbeitung durch Konsilanfragen des ZESE bei ärztlichen Experten bzw. Abwarten der Ergebnisse der klinikumsinternen und zentrumsübergreifenden Fallkonferenzen
- c. Latenz bis zur Vorstellungstermin in der Präsenzsprechstunde
 - I. Komplexe Terminplanung (Koordination der multiplen Diagnostik)
 - II. Absage vereinbarter Termine durch die Patienten
 - III. Verschiebung von Terminen aufgrund einer Erkrankung des Arztes im Zentrum
- d. Lange Latenz bis zum Abschluss des Arztbriefes
 - I. Verzögertes Diktat des Arztbriefes, u.a. wegen Erkrankung / Urlaub
 - II. Verzögertes Schreiben des Arztbriefes, u.a. wegen Erkrankung / Urlaub
 - III. Mehrere Korrekturdurchläufe bei komplexer Symptomatik / Erkrankung
 - IV. Verzögerungen im Unterschriftsverfahren, u.a. wegen Erkrankung / Urlaub
 - V. Komplexität der Arztbriefe und Wartezeit bei Bedarf der Einholung einer Expertise
- e. Neuetaблиerung von Prozessen zur Abklärung von Menschen mit Verdacht auf eine monogenetische Erkrankung

In der Regel gab es für den Versand des Arztbriefes nach mehr als 120 Tagen mehrere der o.g. Probleme im komplexen Prozess zwischen Fallkonferenz und Versand des Arztbriefes.

2024 durchgeführte Maßnahmen zur Prozessoptimierung:

- a. Die Sprechstunde und Diagnostik für Patienten in der Umgebung wurden an separaten Terminen (über mehrere Termine verteilt) geplant.
- b. Einsatz von telemedizinischen Sprechstunden
- c. Systematische Ordnung der medizinischen Unterlagen der Patienten.

Geplante Schritte zur Prozessoptimierung:

- e. Weitere Abstimmung zur Fokussierung der im Arztbrief darstellenden Inhalte und zur Optimierung der Prozesse.
- f. Ausbau telemedizinischer Sprechstunden

Es wurde eine weitere Auswertung bzgl. der Dauer des Behandlungsprozesses an unserem Zentrum durchgeführt. Grundlage der Auswertung waren Patienten, die sich 2024 an unserm Zentrum angemeldet haben und im Verlauf eine Sprechstunde für unklare Diagnosen unseres Zentrums geplant wurde. Im Mittel hat es bei diesem Patientenkollektiv 69 Tage von der Erstanmeldung bis zur interdisziplinären Fallvorstellung und im Mittel weitere 38 Tage von der interdisziplinären Fallvorstellung bis zur Sprechstunde für unklare Diagnosen gedauert.

Verbesserung der medizinischen Betreuung am ZESE

Die Erfahrung der vergangenen Jahre bei der Betreuung von Patienten mit unklarer Diagnose hat gezeigt, dass viele Patienten eine psychiatrisch-psychosomatische (Co-)Morbidity haben. Diese kann sowohl bei Patienten mit dann letztendlich gesicherter Seltener Erkrankung bestehen als auch bei Patienten mit einer häufigen Erkrankung, deren Symptomatik jedoch durch die psychiatrisch-

psychosomatische (Co-)Morbidität untypisch erscheint. Auch brauchen die betroffenen Patienten eine entsprechende Versorgung.

Um die Diagnosefindung bei Patienten mit unklarer Diagnose zu verbessern und zu verkürzen, wurde im Rahmen des vom Innovationsfond geförderten Projekts ZSE-DUO die gemeinsame Patientenbetreuung durch einen somatischen Arzt, z.B. für Neurologie, und einen Arzt für Psychiatrie und Psychotherapie oder für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie etabliert. Die im Rahmen von ZSE-DUO entwickelten Strukturen und Prozesse wurden 2024 auch nach Ende der Förderung für die Patientenversorgung beibehalten, soweit dies ohne eine zusätzliche Finanzierung möglich war. Es erfolgten Gespräche mit den am Projekt beteiligten Krankenkassen zu Selektivverträgen.

In den Typ B-Zentren wurden neben SOPs, Qualitätszirkeln, Registerteilnahme, Benchmarking sowie Team- und Fallbesprechungen folgende Zertifizierungen durchgeführt, um die Qualität in den Zentren sicherzustellen:

- Christiane Herzog Zentrum für Mukoviszidose: muko.zert (Zertifikat gültig bis 08.07.2027).
- Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen: Akkreditierung D-ML-13450-01-00 gültig bis 06/2025.
- Zentrum für Maligne Hyperthermie: Zertifizierung durch die Europäische MH Gruppe, gültig bis 2025.
- Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen: Zertifiziert durch die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (DGM); ausgestellt 2024 mit einer Gültigkeitsdauer von 3 Jahren.

Fall-Nachverfolgung

Im Jahr 2022 wurde der Prozess einer Nachverfolgung nach Abschluss der Fälle mit unklarer Diagnose am ZESE gestartet. Hierfür wurden ein Anschreiben an den betreuenden Arzt sowie ein kurzer Fragebogen (siehe unten) konzipiert, welche etwa 12 Monate nach dem vorab abschließenden Arztbrief unseres Zentrums an den überweisenden Arzt des Patienten postalisch verschickt werden. Im Anschreiben weisen wir auf gestellten Verdachtsdiagnosen und Empfehlungen unseres Zentrums hin und erbitten Rückmeldungen zu dem weiteren medizinischen Verlauf und zur Zufriedenheit mit der Arbeit unseres Zentrums.

Fragebogen an den überweisenden Arzt zur Fall-Nachverfolgung:

1. Antwort bitte markieren:
 - es liegen keine Informationen bzgl. der weiteren Abklärung vor
 - keine der Empfehlungen konnte umgesetzt werden
 - die Befunde bzw. Arztbriefe sind als Anlage beigefügt
 - es haben sich noch folgende Aspekte ergeben: (Freitextfeld)
2. Wie schätzen Sie die Unterstützung unseres Zentrums bei der Diagnosefindung ein?
 - sehr gut
 - gut
 - befriedigend
 - ausreichend
 - schlecht
 - sehr schlecht
3. Wie schätzen Sie insgesamt die Betreuung an unserem Zentrum ein?
 - sehr gut
 - gut
 - befriedigend
 - ausreichend
 - schlecht
 - sehr schlecht
4. Haben Sie Anmerkungen/Verbesserungsvorschläge für unser Zentrum? (Freitextfeld)

Im Jahresbericht 2023 wurde die Zielsetzung unseres Zentrums für die Auswertung formuliert, dass mindestens 90% des Rücklaufes die Unterstützung unseres Zentrums bei der Diagnosefindung (Frage 2) mit befriedigend oder besser bewerten.

2024 wurden insgesamt 114 Nachverfolgungen an die überweisenden Ärzte etwa 12 Monate nach Versand des Arztbriefes unseres Zentrums verschickt. In 43 Fällen (ca. 38%) haben wir eine Rückmeldung erhalten und davon in 30 Fällen die Beantwortung der Frage 2 zur Unterstützung unseres Zentrums bei der Diagnosefindung. In 83% der Fälle (25 mal) ist dokumentiert, dass die niedergelassenen Ärzte die Unterstützung des Zentrums als sehr gut bis befriedigend wahrgenommen haben.

2024 durchgeführte bzw. für 2025 geplante Maßnahmen zur Prozessoptimierung:

- Kategorisierung der Anmerkungen
- Sofortige telefonische Kontaktierung der niedergelassenen Ärzte durch den Direktor des ZESE bei Beantwortung der Frage 2 und 3 mit „schlecht“ und „sehr schlecht“.

4. Anzahl und Beschreibung der (mit-)gestalteten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen des ZESE und seiner Typ B-Zentren im Jahr 2024

Zentrum/ betreute Erkrankungen bzw. Erkrankungsgruppen/Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	Datum der Veranstaltung
Typ A-Zentrum	
Treffen der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE)	21.06.2024 27.11.2024
Interdisziplinäre klinikumsinterne Fallkonferenzen des ZESE (von der Bayerischen Ärztekammer als Fortbildungsveranstaltung anerkannt)	25.01.2024 21.03.2024 16.05.2024 18.07.2024 26.09.2024 14.11.2024
Zentrumsübergreifende Fallkonferenz über das System Konsil-SE	12.09.2024
Journal Club des ZESE	27.11.2024

Christiane Herzog Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken	
19. Würzburger Mukoviszidosefortbildung	20.04.2024
Craniofaciales Centrum Würzburg (CFCW)	
10 Jahre ZESE - CRANIO-Net-selten anders!?	29.02.2024
Educational Day DGNC Jahrestagung Göttingen; Kl. Patienten - Kl. Probleme	09.06.2024
Würzburger Pädiatrischer Pflgetag, FOA - OP Techniken	17.09.2024
Let's discuss Osteo: Kraniosynostosen	09.10.2024

Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)	
Interdisziplinäres Zoom Meeting	15.01.2024
Fabry-Patiententreffen, iPark Hotel Reichenberg	20.-21.01.2024
8. FOLD-Symposium in Berlin, Amicus	26.-27.01.2024
WORLD Kongress in Orlando	05.-10.02.2024
M. Fabry Fortbildung für Stationsschwestern M33/34	22.02.2024
Fabry Univ. Congress in Bologna, Italien	23.02.2024
Fabry-Masterclass in Frankfurt, Takeda	23.-24.02.2024
Follow Fabry, in Berlin	29.02.-01.03.2024
DGK Jahrestagung Mannheim	03.-06.04.2024
Fabry diagnosis, monitoring and management online, China	15.04.2024
Internationales 8. Fabry updated Congress, Hamburg	01.-03.06.2024
Fabry Center Zürich, Schweiz, Audit Gruppe	19.09.2024
Nationales Fabry Center Bologna, Italien, Audit	12.10.2024
Int Fabry Congress, Neapel, Italien	02.-03.12.2024
Sarkoidosezentrum	
Rheuma und Lunge	04.12.2024
Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF)	
Nervclub-Tagung 2024	22.02.2024
Nervkurs-Weiterbildung: Diagnostik u Therapie peripherer Nerventumoren inkl. Neurofibromatose	12.15.05.2024
Europ. Schädelbasistagung: Hörrehabilitation	05.06.2024
Gesellschaft für Schädelbasischirurgie	18.-20.10.2024
Mannheim HNO-Fortbildung	02.11.2024
Alexion Advisory Board on Oncological Treatment in Neurofibromatosis Type I	27.11.2024
Zentrum für Achalasie und andere Ösophagusmotilitätsstörungen	
Achalasia -State of the Art work-up and therapy	28.05.2024
Dysphagie Symposium Kassel	27.-28.09.2024
Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen	
Süddeutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin: Modul Kinderhämatologie	04.05.2024
Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen	
Linear IgA dermatosis (LAD) - ERN SKIN	27.11.2024

Lineare IgA Dermatoze (Labor)	10.12.2024
Neue Therapiekonzepte für B-Lymphozyten-vermittelte Autoimmunerkrankungen (insbes. Pemphigus und Pemphigoid)	04.12.2024
Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)	
Kardiorefresher Dresden: Vortrag zum Thema: Kardiogenetik	23.05.2024
Herzaktion Weimar: Kardiogenetische Fallvorstellungen	01.06.2024
Symposium: HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY – MECHANICS, ENERGETICS & PATIENT CARE	06.06.2024
Vortrag zur Weiterbildung von Herzinsuffizienz Schwestern und MFAs zum Thema: Genetische Ursachen der Herzinsuffizienz-Was ist wichtig?	18.06.2024 09.12.2024
Kardioevent: 4 Vorträge: Diagnostische Herausforderungen bei hypertrophiertem Herzmuskel; Myosin-Inhibitoren bei der HOCM Behandlung; Neue Therapeutika bei genetischen Kardiomyopathien; Stellenwert der Septumreduktionstherapien bei HOCM	22.06.2024
Vortrag: Kardiomyopathien – Wann ist eine genetische Untersuchung sinnvoll? Ärztefortbildung	30.07.2024
6th Zurich International Symposium on Arrhythmogenic Cardiomyopathies: Work on a new international expert consensus document on arrhythmogenic cardiomyopathy	19.-20.09.2024
Herzwochen: Stärke dein Herz-Herzschwäche erkennen und behandeln	21.11.2024
Zentrum für genetische Innenohrstörungen (ZGI)	
Course of Microsurgery of the middle ear, HNO Würzburg	26. - 28.02.2024
Hearing RT	17.09.2024
Fortbildung im Hörfrühförderzentrum Würzburg: Progrediente Hörstörung	27.09.2024
Zentrum für das Multiple Myelom	
Post-ASH-Seminar: Klinische Neuerungen der Hämatologie	31.01.2024
6th Würzburg Myeloma Workshop am UKW	10.-11.05.2024
Myelom-Forum am UKW	04.07.2024
Neue Erkenntnisse in der Onkologie, Nachlese vom Amerik. und Europ. Krebskongress am UKW	28.09.2024
Häma-Onko-Forum: Workshop „Big Five der Krebserkrankungen“ am UKW	06.11.2024
8. Digitales Myelomforum 2024	23.11.2024
Zentrum für Deletionssyndrom 22q11.2 (ZEDE22q11)	
Interne Fortbildung KJPPP Würzburg	27.02.2024
Familienkongress Wir sind 22Q e.V. Frühjahr	19.-20.04.2024
13th Biennial International 22q11.2 Scientific Conference	16.-18.07.2024

DGKJP Kongress 2024	18.-21.09.2024
Wir sind 22Q MyTime	03.-04.10.2025
Familienkongress Wir sind 22Q e.V. Herbst	15.11.2024
Zentrum für endokrine Tumore (ZET)	
Nebennierenkarzinom - Informationstag für Patient*innen und Angehörige	13.04.2024
5th COST Harmonis@tion Adrenal Tumor Masterclass	15. - 16.04.2024
6th COST Harmonis@tion Adrenal Tumor Masterclass	02.10.2024
9th International Adrenal Cancer Symposium	22.-23. 11.2024
Zentrum für kongenitale Katarakt	
Aktuelles aus der Kinderaugenheilkunde, Strabologie und Neuroophthalmologie	23.11.2024
Zentrum für Maligne Hyperthermie	
Update Maligne Hyperthermie und Anästhesie bei Neuromuskulären Erkrankungen	20.02.2024
Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen	
Immundefekte - zwischen Infektionsanfälligkeit und Autoimmunität, DSAI	06.07.2024
Zentrum für Riesenzellarteriitis (ZeRi)	
21. Jahrestagung des Würzburger Rheumazentrums	24.02.2024
Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	
Neuroforum (teilweise Mitgestaltung)	jeden Mittwoch im Semester
Neurowissenschaftliches Grundlagenseminar	jeden Donnerstag im Semester
Motorik-AG der Neurologischen Klinik	1x pro Monat im Semester
Fortbildung für Selbsthilfegruppen	unregelmäßig
CPMS Konferenzen ERN-RND	jeden Monat
Zentrum für seltene Hormonstörungen	
Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Endokrinologie Rostock	06.-08.3.2024
Endokrinologische Fortbildungs-Inhalte der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Innere Medizin	13.-16.4.2024
Praktische Endokrinologie	29.06.2024
European Society of Endocrinology Clinical Update on adrenal and cardiovascular endocrinology	24.09.2024
Praktische Endokrinologie	23.10.2024
European Society of Endocrinology Adrenal Patient Forum on Adrenal Insufficiency	15.11.2024

Nebenniereninsuffizienz-Schulungszertifizierung	20.11.2024
27. Intensivkurs für Klinische Endokrinologie	20.-23.11.2024
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	
Neuropathischer Schmerz: Definition und Erkrankungen (NervClub)	23.02.2024
Neuromuskuläre Fallkonferenzen	14.03.2024
	20.06.2024
	17.10.2024
	19.12.2024
Hereditäre Spastische Spinalparalyse - von Strümpell-Lorraine zu Treat HSP (Neuroforum)	11.12.2024

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

Das ZESE nimmt über verschiedene Netzwerke an einem strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen teil.

Über die Plattform Konsil-SE fanden 2024 Fallkonferenzen unter Beteiligung mehrerer Zentren für Seltene Erkrankungen statt. Die Vorbereitung, der Ablauf und die Zusammenfassung der Ergebnisse dieser Fallkonferenzen sind in einem entsprechenden SOP-Dokument geregelt.

Vertreter des Typ A-Zentrums und der Typ B-Zentren sind an der Erstellung von Leitlinien beteiligt und nehmen an Qualitätszirkeln sowie Benchmarking-Treffen national und international teil, bei denen die Behandlungserfolge strukturiert evaluiert und verbessert werden.

Viele Typ B-Zentren des ZESE sind in nationale Referenznetzwerke eingebunden, die neben der Erstellung von Leitlinien auch zentrenübergreifende Fallkonferenzen durchführen. Das ZESE Typ A-Zentrum koordiniert dabei die Aktivitäten im CRANIO-Net.

Die Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) führen mit Beteiligung europäischer Expertenzentren Fallbesprechungen zur Diagnosefindung und Therapieempfehlungen durch, an denen Vertreter des Universitätsklinikums Würzburg, die in den jeweiligen Netzwerken aktiv sind, teilnehmen. Der Ablauf dieser Fallkonferenzen ist durch die Europäische Kommission und die Leitung des jeweiligen ERNs sowie die Struktur der IT-Plattform Clinical Patient Management System (CPMS) vorgegeben.

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

Insgesamt wurden im ZESE mit seinen angeschlossenen Typ B-Zentren bei 471 Patienten mit bisher unklaren Diagnosen durch humangenetische Analysen eine Diagnose gesichert.

7. Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren 2024 mitgearbeitet haben

Typ A-Zentrum

- AWMF: 083-048. S3-Leitlinie: *Versorgung seltener, genetisch bedingter Erkrankungen der Zähne* (veröffentlicht 06/2024)
- AWMF: 166-006. S3-Leitlinie: *Cystinose* (veröffentlicht 11/2024)

Craniofaciales Centrum Würzburg (CFCW)

- AWMF: 006-102. S2k-Leitlinie: *Hydrozephalus im Kindesalter* (2024 in Entwicklung, veröffentlicht 04/2025)

Würzburger Zentrum für Neurofibromatose (WZNF)

- AWMF: 030-036. S1-Leitlinie: *Clusterkopfschmerz und trigeminoautonome Kopfschmerzen* (2024 in Entwicklung, geplante Fertigstellung 05/2025)

Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen

- AWMF: 086-003. S2k-Leitlinie: *Diagnostik von Thrombozytenfunktionsstörung – Thrombozytopenien* (veröffentlicht 07/2024)
- AWMF: 086-004. S2k-Leitlinie: *Therapie angeborener thrombozytärer Erkrankungen* (2024 in Überarbeitung, geplante Fertigstellung 12/2025)
- *Diagnosis and management of pyruvate kinase deficiency: international expert guidelines – The Lancet Haematology*: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38330977/> (veröffentlicht 03/2024)
- *Beta-Thalasämie – Leitlinien Onkopedia*: <https://www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/beta-thalassaemie/@@guideline/html/index.html> (2024 in Entwicklung, veröffentlicht 06/2025)

Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen

- AWMF: 013-071. S2k-Leitlinie: *Diagnostik und Therapie des Pemphigus vulgaris / foliaceus und des bullösen Pemphigoids* (2024 in Überarbeitung, geplante Fertigstellung 12/2025)
- *S2k guidelines on diagnosis and treatment of linear IgA dermatosis initiated by the European Academy of Dermatology and Venereology – Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology*: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38421060/> (veröffentlicht 06/2024)

Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)

- *Pocket-Konsensuspapier Version 2024: Gendiagnostik bei kardiovaskulären Erkrankungen – Konsensuspapier der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie (DGK) und der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie (DGPK)* https://leitlinien.dgk.org/files/32_2024_pocket_konsensuspapier_gendiagnostik.pdf

Zentrum für genetische Innenohrstörungen (ZGI)

- AWMF: 017-005. S2k-Leitlinie: *Akute Otitis media* (2024 in Entwicklung, geplante Fertigstellung 07/2025)

Zentrum für das Multiple Myelom

- AWMF: 032-054OL. S3-Leitlinie: *Supportive Therapie bei onkologischen PatientInnen – interdisziplinäre Querschnittsleitlinie* (2024 in Überarbeitung, Überarbeitung beendet 04/2025)

- *European Myeloma Network Group review and consensus statement on primary plasma cell leukemia* – Annals Of Oncology: Official Journal of the European Society for Medical Oncology: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39924085/> (2024 in Entwicklung, veröffentlicht 04/2025)

Zentrum für Deletionssyndrom 22q11.2

- AWMF 028-049: S3 Leitlinie: *Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter* (2024 in Entwicklung, geplante Fertigstellung 09/2025)

Zentrum für endokrine Tumore (ZET)

- AWMF 031-056OL: S3 Leitlinie: *Schilddrüsenkarzinom* (in Entwicklung, veröffentlicht 07/2025)
- Update europ. *ESE-ENSAT-Nebennierenkarzinom-Leitlinie* (2024 in Überarbeitung, geplante Fertigstellung 2027)
- *Management of pheochromocytoma and paraganglioma in patients with germline SDHB pathogenic variants: an international expert Consensus statement* - Nature Reviews Endocrinology: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38097671/> (veröffentlicht 03/2024)
- *International consensus on mitotane treatment in pediatric patients with adrenal cortical tumors: indications, therapy, and management of adverse effects* – European Journal of Endocrinology: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38552173/> (veröffentlicht 03/2024)
- *International consensus statement on the diagnosis and management of pheochromocytoma and paraganglioma in children and adolescents* - Nature Reviews Endocrinology: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39147856/> (veröffentlicht 12/2024)

Zentrum für Maligne Hyperthermie

- *Recognition and management of a malignant hyperthermia crisis: updated 2024 guideline from the European Malignant Hyperthermia Group* – British Journal of Anaesthesia: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39482150/> (2024 in Entwicklung, veröffentlicht 01/2025)

Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen

- AWMF: 113-001. S3 Leitlinie: *Diagnostik auf Vorliegen eines primären Immundefekts - Abklärung von Infektionsanfälligkeit, Immundysregulation und weiteren Symptomen von primären Immundefekten* (2024 in Entwicklung, veröffentlicht 07/2025)

Zentrum für Riesenzellarteriitis (ZeRi)

- *Recommendations for defining giant cell arteritis fast-track clinics. English version* – Zeitschrift für Rheumatologie: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38832967/> (veröffentlicht 12/2024)

Zentrum für seltene Bewegungsstörungen

- *Recommendations for optimal interdisciplinary management and healthcare settings for patients with rare neurological diseases* – Orphanet Journal Of Rare Diseases: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38347616/> (veröffentlicht 02/2024)
- *Outcomes after medical treatment for primary aldosteronism: an international consensus and analysis of treatment response in an international cohort* – The Lancet Diabetes & Endocrinology: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39824204/> (2024 in Entwicklung, veröffentlicht 02/2025)

Zentrum für seltene Hormonstörungen

- *European Society of Endocrinology and Endocrine Society Joint Clinical Guideline: Diagnosis and Therapy of Glucocorticoid-induced Adrenal Insufficiency* – The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38724043/> (veröffentlicht 06/2024)
- AWMF: 089-005. S2k Leitlinie: *Diagnostik und Behandlung der Nebenniereninsuffizienz bei Erwachsenen* (2024 angemeldet, geplante Fertigstellung 12/2025)

- *European Society of Endocrinology and Endocrine Society Joint Clinical Guideline: AVP deficiency* (2024 in Entwicklung)

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

- AWMF 030-067. S1 Leitlinie: *Diagnostik bei Polyneuropathien* (veröffentlicht 04/2024)
- AWMF 030-130. S2e Leitlinie: *Therapie akuter und chronischer immunvermittelter Neuropathien und Neuritiden* (2024 in Überarbeitung, geplante Fertigstellung 10/2025))
- AWMF 022-008. S3 Leitlinie: *Diagnose und Therapie des Guillain-Barré Syndroms im Kindes- und Jugendalter (ICD-10: G61.0)* (2024 in Überarbeitung, geplante Fertigstellung 09/2026)

8. Nennung der Studien zu Seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt

Laufende Projekte und Studien des Typ A-Zentrums in 2024

- Netzwerk des Bayerischen Arbeitskreises für Seltene Erkrankungen BASE-Netz (Sponsor: Bayerisches Staatsministerium für Wissenschaft und Kunst)
- UTN: Universitäres Telemedizin Netzwerk (Sponsor: Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF), Projekt aus dem Netzwerk Universitätsmedizin (NUM))
- JARDIN: Joint Action „Integration der European Reference Networks – ERNs in nationale Gesundheitssysteme“ (Sponsor: Europäische Kommission)

Laufende Projekte und Studien der Typ B-Zentren in 2023

Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken

- VX18-809-127: A Non-interventional Study in Germany and Austria to Describe the Standard of Care, Reasons for Changes in Cystic Fibrosis Therapy Decisions, and Healthcare Resource Utilization in F508del Homozygous Cystic Fibrosis Patients Who Initiated Orkambi® Treatment Between the Ages of 2 Through 11 Years
- VX20-121-104: A Phase 3, Open-label Study Evaluating the Long-term Safety and Efficacy of VX-121 Combination Therapy in Subjects With Cystic Fibrosis
- Ermittlung der optimalen Belastungssteigerung für eine Fahrradergometrie bei chronischen Lungenerkrankungen

Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)

- MODIFY-Ole: A multi-center, open-label, uncontrolled, single-arm, extension study to determine the long-term safety and tolerability of oral lucerastat in adult subjects with Fabry
- Multizentrische, offene, unkontrollierte, einarmige Verlängerungsstudie zur Bestimmung der langfristigen Sicherheit und Verträglichkeit von Lucerastat bei erwachsenen Patienten mit Morbus Fabry
- HEAL-FABRY: Monozentrische Prospektive Beobachtungsstudie: Prospektive Fabry-Kohortenstudie zur Evaluation von Prädiktoren für das Auftreten von Herzinsuffizienz und plötzlichem Herztod
- Fabry-Registry NXT: Multizentrische Prospektive Beobachtungsregisterstudie
- FollowMe: Safety-Registry: Multizentrische Prospektive Beobachtungsregisterstudie
- PERIDOT: A Randomized, Double-blind, Placebo-controlled, 12-month Phase 3 Study to Evaluate the Effect of Venglustat on Neuropathic and Abdominal Pain in Male and Female Adults with Fabry Disease who are Treatment-naïve or Untreated for At least 6 Months

- CARAT: A randomized, open-label, parallel-group, 18-month Phase 3 study to evaluate the effect of venglustat compared with usual standard of care on left ventricular mass index in patients with Fabry disease and LV-hypertrophy
- STAAR: A Phase I/II, Multicenter, Open-Label, Single-Dose, Dose-Ranging Study to Assess the Safety and Tolerability of ST-920, an AAV2/6 Human Alpha Galactosidase A Gene Therapy in Subjects with Fabry Disease
- GoPEG: German observational multicenter study of patients with Fabry disease under enzyme replacement therapy with pegunigalsidase-alfa

Interdisziplinäres Amyloidosezentrum Nordbayern

- HELIOS-B; open label extension: A Phase 3, Randomized, Double blind, Placebo-controlled, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Vutrisiran in Patients with Transthyretin Amyloidosis with Cardiomyopathy (ATTR Amyloidosis with Cardiomyopathy), ALN-TTRSC02
- A Phase 3 Global, Double-Blind, Randomized, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Efficacy and Safety of ION-682884 in Patients with Transthyretin-Mediated Amyloid Cardiomyopathy (ATTR CM); ION-682884-CS2
- CAEL101-301: A Study to Evaluate the Effectiveness and Safety of CAEL-101 in Patients With Mayo Stage IIIb AL Amyloidosis
- Cael101-302: A Study to Evaluate the Effectiveness and Safety of CAEL-101 in Patients With Mayo Stage IIIa AL Amyloidosis
- MATTR: Efficacy and safety of NNC6019-0001 at two dose levels in participants with transthyretin amyloid cardiomyopathy (ATTR CM)
- CARdiag: Efficacy of [18F] Florbetaben PET for Diagnosis of Cardiac AL Amyloidosis

Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF)

- KFO 5001 RESOLVE Pain: Structural and molecular basis of pain and resolution in genetically determined neuropathies
- KOMET: A Phase III, Multicentre, International Study with a Parallel, Randomised, Double-blind, Placebo-controlled, 2 Arm Design to Assess the Efficacy and Safety of Selumetinib in Adult Participants with NF1 who have Symptomatic, Inoperable Plexiform Neurofibromas (D134BC00001)

Achalasiezentrum - Zentrum für Achalasie und andere Ösophagusmotilitätsstörungen

- Peroral Endoscopic Versus Laparoscopic Myotomie for Treatment of Idiopathic Achalasie: A Prospective Randomized Multicenter Trial
- Genetikstudie Achalasie
- Stellenwert der routinemäßigen postoperativen Endoskopie nach POEM in und außerhalb der Lernkurve
- Einfluss von Vorinterventionen auf die Sicherheit der Hellermyotomie und POEM
- Achalasie - Versorgungsrealität in Deutschland

Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen

- An open-label, multicenter, extension study of AG-348 in adult subjects with Pyruvate Kinase Deficiency previously enrolled in AG-348 studies (Protocol AG348-C-011)
- Pyruvate Kinase Deficiency Global Longitudinal Registry (Protocol AG348-C-008)
- Fanconi Anemia Registry 01
- Patientenregister Seltene Anämien
- Patientenregister Sichelzellerkrankheit

- A Phase 3, Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Mitapivat in Pediatric Subjects With Pyruvate Kinase Deficiency Who Are Not Regularly Transfused, Followed by a 5-Year Open-label Extension Period

Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen

- Ballard; ARGX-113-2009 EU CT: 2023-508645-40: A Phase 2/3, Randomized, Double-Blinded, Placebo-Controlled, Parallel-Group Study to Investigate the Efficacy and Safety of Efgartigimod PH20 SC in Adult Participants With Bullous (BALLAD) Pemphigoid
- Ballard +; ARGX-113-2010 EudraCT: 2021-003063-10: An Open-label Extension Study of ARGX-113-2009 to Evaluate the Long-term Safety, Tolerability, and Efficacy of Efgartigimod PH20 SC in Adult Participants With Bullous Pemphigoid

Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)

- 2021-003536-92: A Phase 3, Multi-Center, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Trial to Evaluate the Efficacy and Safety of CK-3773274 in Adults With Symptomatic Hypertrophic Cardiomyopathy and Left Ventricular Outflow Tract Obstruction
- RIDGE_TN-401-0011; NCT06311708: Seroprevalence Study of Pre-existing Antibodies Against Adenovirus-associated Virus Vector (AAV) in Patients with Plakophilin 2 (PKP2)- associated Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy (ARVC) – RIDGE

Zentrum für genetische Innenohrstörungen (ZGI)

- Identifizierung und Charakterisierung von Genen für angeborene Hörstörungen
- Evaluation kortikale auditorisch evozierte Potentiale zur Verlaufsdiagnostik hörgeschädigter, mit einer Hörhilfe versorgter Kinder

Zentrum für das Multiple Myelom

- BMS CA057-008 - SUCCESSOR-2: A Phase 3, Two-stage, Randomized, Multicenter, Open-label Study Comparing Mezigdomide (CC-92480/BMS-986348), Carfilzomib, and Dexamethasone (MeziKd) Versus Carfilzomib and Dexamethasone (Kd) in Participants with Relapsed or Refractory Multiple Myeloma (RRMM)
- AlloRelapseMMStudy - CTC201637: Allogene Stammzelltransplantation im Vergleich zur konventionellen Therapie als Salvage-Therapie für Patienten mit rezidiviertem / progredientem multiplen Myelom nach einer Erstlinientherapie
- BMS CA056025 [ELEMENT-MDS]: A Phase 3, Open-label, Randomized Study to Compare the Efficacy and Safety of Luspatercept (ACE-536) vs Epoetin Alfa for the Treatment of Anemia Due to Revised International Prognostic Scoring System (IPSS-R) Very Low, Low, or Intermediate-Risk Myelodysplastic Syndrome (MDS) in Erythropoietin-stimulating Agent (ESA)-naive Participants who are Non-Transfusion Dependent (NTD)
- BMS CA089-1043 (KarMMa-9): A Randomized, Open-Label, Phase 3 Trial to Compare the Efficacy and Safety of Idecabtagene Vicleucel with Lanalidomide Maintenance Versus Lanalidomide Maintenance Therapy Alone in Adult Participants with Newly Diagnosed Multiple Myeloma Who Have Suboptimal Response After Autologous Stem Cell Transplantation
- CAEL101-301: AELUM Cardiac Amyloid Reaching for Extended Survival A Phase 3, Double-Blind, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy and Safety of CAEL-101 and Plasma Cell Dyscrasia Treatment Versus Placebo and Plasma Cell Dyscrasia Treatment in Plasma Cell Dyscrasia Treatment-Naïve Patients with Mayo Stage IIb AL Amyloidosis

Zentrum für Deletionssyndrom 22q11.2

- Deep Phenotyping bei Deletionssyndrom und Duplikationssyndrom 22q11.2 (22qDel/22qDup)

Zentrum für endokrine Tumore (ZET)

- Cabo-ACC: A Multi center, Open-label, Phase II Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Cabozantinib in Advanced (Unresectable or Metastatic) Adrenocortical Carcinoma
- FIRST-MAPPP: First International Randomised STudy in MAlignant Progressive Phaeochromocytoma and Paraganglioma (FIRST-MAPPP) – Sunitinib vs. Placebo
- A Phase 2 Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Belzutifan (MK-6482, formerly PT2977) Monotherapy in Participants with Advanced Pheochromocytoma/Paraganglioma (PPGL) or Pancreatic Neuroendocrine Tumor (pNET)
- 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 compared to targeted molecular therapy with Everolimus in patients with inoperable, progressive, somatostatin receptor-positive (SSTR pos.), neuroendocrine tumours of gastroenteric or pancreatic origin (GEP-NET). ¹⁷⁷Lu-edotreotide vs. everolimus in GEP-NET
- LUNET: Peptide Receptor Radionuclide Therapy (PRRT) With ¹⁷⁷Lu-DOTATATE in Advanced Gastro-entero Pancreatic Neuroendocrine Tumors

Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen

- trained FEVER: A prospective, non-interventional study in patients with periodic fever syndromes to evaluate clinical manifestation, inborn and acquired etiopathogenetic mechanisms as well as psychosocial stress factors
- P-CID: A prospective outcome study on patients with profound combined immunodeficiency

Zentrum für Riesenzellarteriitis

- SELECT-GCA: Giant Cell Arteritis: Phase 3 Safety and Efficacy Study of Upadacitinib in Subjects with Giant Cell Arteritis: SELECT-GCA
- GCAPTAIN: Phase III study of efficacy and safety of secukinumab versus placebo, in combination with glucocorticoid taper regimen, in patients with giant cell arteritis (GCA)
- GigAINT: Efficacy and Safety of secukinumab in patients with new onset of giant cell arteritis who are in clinical remission M16-852 Upadacitinib
- REPLENISH: Phase III study of efficacy and safety of secukinumab versus placebo, in combination with glucocorticoid taper regimen, in patients with polymyalgia rheumatica (PMR)

Zentrum für seltene Bewegungsstörungen

- ENROLL-HD: A worldwide observational study for Huntington's disease families
- DysTract: Erforschung und Behandlung Dystonder Erkrankungen
- Stimtox: Eine randomisierte, sham kontrollierte Vergleichsstudie von tiefer Hirnstimulation des Globus pallidus internus versus Botulinumtoxintherapie bei zervikaler Dystonie
- DIPS: Explorative Studie zur Bild- und Computergestützten Einstellung für die Tiefenhirnstimulation bei Dystonie-Patienten

Zentrum für seltene Hormonstörungen

- CALYPSO: A Phase 3 multicenter, randomized, placebo-controlled, double-blind study to evaluate the efficacy and safety of Enoparatide (AZP-3601), a parathyroid hormone receptor agonist, in patients with chronic hypoparathyroidism
- PARADIGM: Physicians Advancing Disease Knowledge in Hypoparathyroidism
- 452: OL Extension Study of the Safety of Relacorilant in Patients with Endogenous Cushing Syndrome
- PATHFINDER-2: A Randomized, Controlled, Multicenter Study to Evaluate the Safety and Efficacy of Paltusotine in Subjects with Non-pharmacologically Treated Acromegaly. Paltusotine Acromegaly Therapy Featuring a Non-Invasive Daily Regimen

- PROSAI: Register und Biomaterialiensammlung von Patienten mit chronischer Nebenniereninsuffizienz
- INSIGHTS-GHT: INvestigating SIGNificant Health TrendS in Growth Hormone Treatments Registry
- Linc-6: A non-interventional study to assess the long-term safety and efficacy of Osilodrostat in patients with endogenous Cushing syndrome
- TOASST: Glucocorticoid withdrawal and glucocorticoid-induced adrenal insufficiency: a randomized controlled multicenter trial. Taper Or Abrupt Steroid STop.
- Hypoparathyroidismus Register

Zentrum für kindliche Knochenerkrankungen

- Register ALX-HPP-501

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

- LIPCAL-ALS II: Multizentrische, randomisierte, placebo-kontrollierte Studie mit hochkalorischer fett-basierter Nahrungsergänzung hohe vs. niedrige Dosis
- ROCK-ALS-Studie: Fasudil vs. Placebo
- Edavarone-Studie: Edaravone p. o.
- EARLY-/TEAR-ALS-Studie: Biomarker
- SMARtCare: Register für Spinale Muskelatrophie
- MNDnet: Register für Motoneuronerkrankungen
- KKPNS: Register und Bioprobenbank des "Kompetenznetz Peripherer Nerv" für Immunneuropathien
- iMMersion: Studie zum Verlauf der Multifokalen Motorischen Neuropathie

9. Publikationen 2024, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren mitgearbeitet haben

Typ A- Zentrum

Deutsche Gesellschaft für Kinderzahnmedizin e.V. (DGKiZ), Deutsche Gesellschaft für Prothetische Zahnmedizin und Biomaterialien (DGPro), Deutsche Gesellschaft für computergestützte Zahnheilkunde (DGCZ), Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH), Deutsche Gesellschaft für Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde (DGZMK): S3-Leitlinie, Versorgung seltener, genetisch bedingter Erkrankungen der Zähne, Version 1.0, 2024, Verfügbar unter: https://register.awmf.org/assets/guidelines/083-048l_S3_Versorgung_seltener_genetisch_bedingter_Erkrankungen_Zaehne_2025-04.pdf, Zugriff am 29.10.2025.

Gesellschaft für Pädiatrische Nephrologie e.V. (GPN): S3-Leitlinie für Cystinose, Version 1.0, 2024, Verfügbar unter https://register.awmf.org/assets/guidelines/166-006l_S3_Cystinose_2025-06.pdf, Zugriff am 29.10.2025.

Zoch M, Gierschner C, Andreeff AK, Henke E, Sedlmayr M, Müller G, Tippmann J, Hebestreit H, Choukair D, Hoffmann GF, Fritz-Kebede F, Toepfner N, Berner R, Biergans S, Verbücheln R, Schaaf J, Fleck J, Wirth FN, Schepers J, Prasser F. Secondary use of patient data within decentralized studies using the example of rare diseases in Germany: A data scientist's exploration of process and lessons learned. Digit Health. 2024 Aug 10;10:20552076241265219. doi: 10.1177/20552076241265219. PMID: 39130526; PMCID: PMC11316959.

Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken CHZ

Hackenberg S, Renson A, Röseler SM, Baumann I, Topcuoglu MY, Hebestreit H. Pädiatrische Rhinologie. *Laryngorhinootologie*. 2024 May;103(S 01):S188-S213. English, German. doi: 10.1055/a-2178-2957. Epub 2024 May 2. PMID: 38697148.

Radtko T, Urquhart DS, Braun J, Barry PJ, Waller I, Petch N, Mei-Zahav M, Kramer MR, Hua-Huy T, Dinh-Xuan AT, Innes JA, McArthur S, Sovtic A, Gojsina B, Verges S, de Maat T, Morrison L, Wood J, Crute S, Williams CA, Tomlinson OW, Bar-Yoseph R, Hebestreit A, Quon BS, Kwong E, Saynor ZL, Causer AJ, Stephenson AL, Schneiderman JE, Shaw M, Dwyer T, Stevens D, Remus N, Douvry B, Foster K, Benden C, Ratjen F, Hebestreit H; Prognostic Value of CPET in CF Study Group. Cardio-pulmonary Exercise Testing Provides Prognostic Information in Advanced Cystic Fibrosis Lung Disease. *Ann Am Thorac Soc*. 2024 Mar;21(3):411-420. doi: 10.1513/AnnalsATS.202304-317OC. PMID: 37879036; PMCID: PMC10913772.

Schwarz C, Bend J, Hebestreit H, Hogardt M, Hügel C, Illing S, Mainz JG, Rietschel E, Schmidt S, Schulte-Hubbert B, Sitter H, Wielpütz MO, Hammermann J, Baumann I, Brunsmann F, Dieninghoff D, Eber E, Ellemunter H, Eschenhagen P, Evers C, Gruber S, Koitschev A, Ley-Zaporozhan J, Duesberg U, Mentzel HJ, Nüßlein T, Ringshausen FC, Sedlacek L, Smaczny C, Sommerburg O, Sutharsan S, Vonberg RP, Weber AK, Zerlik J. S3-Leitlinie: Lungenerkrankung bei Mukoviszidose – *Pseudomonas aeruginosa* [CF Lung Disease - a German S3 Guideline: *Pseudomonas aeruginosa*]. *Pneumologie*. 2024 Jun;78(6):367-399. German. doi: 10.1055/a-2182-1907. Epub 2024 Feb 13. Erratum in: *Pneumologie*. 2024 Jun;78(6):e2. doi: 10.1055/a-2278-6685. PMID: 38350639.

Zoch M, Gierschner C, Andreeff AK, Henke E, Sedlmayr M, Müller G, Tippmann J, Hebestreit H, Choukair D, Hoffmann GF, Fritz-Kebede F, Toepfner N, Berner R, Biergans S, Verbücheln R, Schaaf J, Fleck J, Wirth FN, Schepers J, Prasser F. Secondary use of patient data within decentralized studies using the example of rare diseases in Germany: A data scientist's exploration of process and lessons learned. *Digit Health*. 2024 Aug 10;10:20552076241265219. doi: 10.1177/20552076241265219. PMID: 39130526.

Craniofaciales Centrum Würzburg (CFC)

Faber J, Linz C, Böhm H, Kunz F, Schweitzer T. Stable fixation using absorbable sutures in craniofacial surgery in patients over 24 months of age-a retrospective study. *Childs Nerv Syst*. 2024 Aug;40(8):2545-2550. doi: 10.1007/s00381-024-06377-w. Epub 2024 Apr 8. PMID: 38587625; PMCID: PMC11269337.

Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)

Batista JL, Hariri A, Maski M, Richards S, Gudivada B, Raynor LA, Ponce E, Wanner C, Desnick RJ. Reduction in kidney function decline and risk of severe clinical events in agalsidase beta-treated Fabry disease patients: a matched analysis from the Fabry Registry. *Clin Kidney J*. 2024 Jul 2;17(8):sfae194. doi: 10.1093/ckj/sfae194. Erratum in: *Clin Kidney J*. 2024 Oct 17;17(10):sfae304. doi: 10.1093/ckj/sfae304. PMID: 39139182; PMCID: PMC11320591.

Blanco R, Rico-Ramírez Y, Hermida-Ameijeiras Á, Abdullah IMS, Lau K, Alvarez-Rubio J, Fortuny E, Martínez-Monzonís A, Nowak A, Nordbeck P, Veras-Burgos C, Pons-Llinares J, Rossi E, Caimi-Martínez F, Bosch-Rovira T, Alamar-Cervera M, Ruiz-Pizarro V, Torres-Juan L, Heine-Suñer D, Ripoll-Vera T. Phenotypic Expression and Outcomes in Patients with the p.Arg301Gln GLA Variant in Anderson-Fabry Disease. *Int J Mol Sci*. 2024 Apr 12;25(8):4299. doi: 10.3390/ijms25084299. PMID: 38673884; PMCID: PMC11050256.

Hofmann L, Grüner J, Klug K, Breyer M, Klein T, Hochheimer V, Wagenhäuser L, Wischmeyer E, Üçeyler N. Elevated interleukin-8 expression by skin fibroblasts as a potential contributor to pain in women with Fabry disease. *PLoS One*. 2024 Apr 9;19(4):e0300687. doi: 10.1371/journal.pone.0300687. PMID: 38593151; PMCID: PMC11003625.

Klein A, Klug K, Breyer M, Grüner J, Medala VK, Nordbeck P, Wanner C, Klopocki E, Üçeyler N. Genetic variants of unknown significance in alpha-galactosidase A: Cellular delineation from Fabry disease. *J Inherit Metab Dis*. 2024 Jul;47(4):805-817. doi: 10.1002/jimd.12743. Epub 2024 Apr 15. PMID: 38618884.

Klein T, Grüner J, Breyer M, Schlegel J, Schottmann NM, Hofmann L, Gauss K, Mease R, Erbacher C, Finke L, Klein A, Klug K, Karl-Schöller F, Vignolo B, Reinhard S, Schneider T, Günther K, Fink J, Dudek J, Maack C, Klopocki E, Seibel J, Edenhofer F, Wischmeyer E, Sauer M, Üçeyler N. Small fibre neuropathy in Fabry disease: a human-derived neuronal in vitro disease model and pilot data. *Brain Commun*. 2024 Apr 3;6(2):fcae095. doi: 10.1093/braincomms/fcae095. PMID: 38638148; PMCID: PMC11024803.

Schindehütte M, Weiner S, Klug K, Hölzli L, Nauroth-Kreß C, Hessenauer F, Kampf T, Homola GA, Nordbeck P, Wanner C, Sommer C, Üçeyler N, Pham M. Dorsal root ganglion magnetic resonance imaging biomarker correlations with pain in Fabry disease. *Brain Commun*. 2024 May 1;6(3):fcae155. doi: 10.1093/braincomms/fcae155. PMID: 38751382; PMCID: PMC11095551.

Sokalski V, Lau K, Cairns T, Sommer C, Üçeyler N, Nordbeck P. Impact of the Covid19 pandemic on health-related quality of life in patients with Fabry disease - implications for future care of patients with rare diseases. *Mol Genet Metab Rep*. 2024 Oct 16;41:101150. doi: 10.1016/j.ymgmr.2024.101150. PMID: 39494390; PMCID: PMC11530596.

Interdisziplinäres Amyloidosezentrum Nordbayern

Charliński G, Steinhardt M, Rasche L, Gonzalez-Calle V, Peña C, Parmar H, Wiśniewska-Piąty K, Dávila Valls J, Olszewska-Szopa M, Usnarska-Zubkiewicz L, Gozzetti A, Ciofini S, Gentile M, Zamagni E, Kurlapski M, Legieć W, Vesole DH, Jurczyszyn A. Outcomes of Modified Mayo Stage IIIa and IIIb Cardiac Light-Chain Amyloidosis: Real-World Experience in Clinical Characteristics and Treatment-67 Patients Multicenter Analysis. *Cancers (Basel)*. 2024 Apr 21;16(8):1592. doi: 10.3390/cancers16081592. PMID: 38672674; PMCID: PMC11048847.

Fontana M, Berk JL, Gillmore JD, Witteles RM, Grogan M, Drachman B, Damy T, Garcia-Pavia P, Taubel J, Solomon SD, Sheikh FH, Tahara N, González-Costello J, Tsujita K, Morbach C, Pozsonyi Z, Petrie MC, Delgado D, Van der Meer P, Jabbour A, Bondue A, Kim D, Azevedo O, Hvitfeldt Poulsen S, Yilmaz A, Jankowska EA, Algalarrondo V, Slugg A, Garg PP, Boyle KL, Yureneva E, Silliman N, Yang L, Chen J, Eraly SA, Vest J, Maurer MS; HELIOS-B Trial Investigators. Vutrisiran in Patients with Transthyretin Amyloidosis with Cardiomyopathy. *N Engl J Med*. 2025 Jan 2;392(1):33-44. doi: 10.1056/NEJMoa2409134. Epub 2024 Aug 30. PMID: 39213194.

Ihne-Schubert SM, Goetze O, Gerstendörfer F, Sahiti F, Schade I, Papagianni A, Morbach C, Frantz S, Einsele H, Knop S, Sommer C, Müllhaupt B, Schubert T, Störk S, Geier A. Cardio-Hepatic Interaction in Cardiac Amyloidosis. *J Clin Med*. 2024 Mar 1;13(5):1440. doi: 10.3390/jcm13051440. PMID: 38592299; PMCID: PMC10932330.

Ihne-Schubert SM, Morbach C, Cejka V, Steinhardt MJ, Papagianni A, Frantz S, Einsele H, Wehler T, Kortüm KM, Sommer C, Störk S, Schubert T, Geier A. Incremental prognostic utility of congestion markers in cardiac transthyretin amyloidosis. *Clin Res Cardiol*. 2024 Aug 6. doi: 10.1007/s00392-024-02512-4. Epub ahead of print. PMID: 39105788.

Ihne-Schubert SM, Morbach C, Goetze O, Cejka V, Steinhardt MJ, Frantz S, Einsele H, Sommer C, Störk S, Schubert T, Geier A. Liver stiffness as a prognostic parameter and tool for risk stratification in advanced cardiac transthyretin amyloidosis. *Clin Res Cardiol.* 2024 Aug 20. doi: 10.1007/s00392-024-02513-3. Epub ahead of print. PMID: 39164508.

Maurer MS, Witteles RM, Garcia-Pavia P, Sheikh FH, Morbach C, Rodriguez Duque D, Aldinc E, Eraly SA, Gillmore JD. Impact of Heart Failure Severity on Vutrisiran Efficacy in Transthyretin Amyloidosis With Cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol.* 2025 May 27;85(20):1927-1939. doi: 10.1016/j.jacc.2025.03.477. Epub 2025 Mar 17. PMID: 40099776.

Morbach C, Papagianni A, Ihne-Schubert S, Cejka V, Steinhardt M, Fette G, Held M, Geier A, Einsele H, Frantz S, Knop S, Sommer C, Störk S. Tafamidis for cardiac transthyretin amyloidosis: application in a real-world setting in Germany. *Clin Res Cardiol.* 2024 May;113(5):653-655. doi: 10.1007/s00392-023-02163-x. Epub 2023 Feb 23. PMID: 36820871; PMCID: PMC11026265.

Oubari S, Hegenbart U, Schoder R, Steinhardt M, Papathanasiou M, Rassaf T, Thimm A, Hagenacker T, Naser E, Duhrsen U, Reinhardt HC, Kortum M, Agis H, Schonland S, Carpinteiro A. Daratumumab in first-line treatment of patients with light chain amyloidosis and Mayo stage IIIb improves treatment response and overall survival. *Haematologica.* 2024 Jan 1;109(1):220-230. doi: 10.3324/haematol.2023.283325. PMID: 37439344; PMCID: PMC10772504.

Steinhardt MJ, Cejka V, Chen M, Bäuerlein S, Schäfer J, Adrah A, Ihne-Schubert SM, Papagianni A, Kortüm KM, Morbach C, Störk S. Safety and Tolerability of SGLT2 Inhibitors in Cardiac Amyloidosis-A Clinical Feasibility Study. *J Clin Med.* 2024 Jan 4;13(1):283. doi: 10.3390/jcm13010283. PMID: 38202290; PMCID: PMC10780141.

Witteles RM, Garcia-Pavia P, Damy T, Grogan M, Sheikh FH, Morbach C, Bender S, Exter J, Eraly SA, Fontana M. Vutrisiran Improves Survival and Reduces Cardiovascular Events in ATTR Amyloid Cardiomyopathy: HELIOS-B. *J Am Coll Cardiol.* 2025 Apr 30;S0735-1097(25)06170-4. doi: 10.1016/j.jacc.2025.04.008. Epub ahead of print. PMID: 40380962.

Würzburger Zentrum für Neurofibromatose (WZNF)

Nickl V, Fakler J, Ziebolz D, Rumpel C, Stabenow L, Bernhagen J, Rampeltshammer E, Ernestus RI, Löhr M, Gugel I, Matthies C, Monoranu CM, Hagemann C, Breun M. Development of a vestibular schwannoma tumor slice model for pharmacological testing. *J Neurosci Methods.* 2024 May;405:110082. doi: 10.1016/j.jneumeth.2024.110082. Epub 2024 Feb 21. PMID: 38387803.

Nickl V, Ziebolz D, Rumpel C, Klein D, Nickl R, Rampeltshammer E, Monoranu CM, Ernestus RI, Matthies C, Löhr M, Hagemann C, Breun M. Analysis of tumor microenvironment composition in vestibular schwannomas: insights into NF2-associated and sporadic variations and their clinical correlations. *Front Oncol.* 2024 May 16;14:1340184. doi: 10.3389/fonc.2024.1340184. PMID: 38817895; PMCID: PMC11137168.

Zentrum für Achalasie und andere Ösophagus-Motilitätsstörungen

Kollmann L, Flemming S, Lock JF, Wiegering A, Germer CT, Seyfried F. Surgical options in retrosternal oesophageal reconstruction. *Langenbecks Arch Surg.* 2024 Aug 3;409(1):238. doi: 10.1007/s00423-024-03433-6. PMID: 39096348; PMCID: PMC11297802.

Zentrum für angeborene Blutzellerkrankung

Al-Samkari H, Grace RF, Glenthøj A, Andres O, Barcellini W, Galacteros F, Kuo KHM, Layton DM, Morado M, Viprakasit V, Tai F, Urbstonaitis R, Morales J, McGee B, Beers EJV. Bone mineral density in adult patients with pyruvate kinase deficiency on long-term mitapivat treatment.

Haematologica. 2024 Mar 1;109(3):963-967. doi: 10.3324/haematol.2023.282884. PMID: 37731369; PMCID: PMC10905076.

Al-Samkari H, Shehata N, Lang-Robertson K, Bianchi P, Glenthøj A, Sheth S, Neufeld EJ, Rees DC, Chonat S, Kuo KHM, Rothman JA, Barcellini W, van Beers EJ, Pospíšilová D, Shah AJ, van Wijk R, Glader B, Mañú Pereira MDM, Andres O, Kalfa TA, Eber SW, Gallagher PG, Kwiatkowski JL, Galacteros F, Lander C, Watson A, Elbard R, Peereboom D, Grace RF. Diagnosis and management of pyruvate kinase deficiency: international expert guidelines. Lancet Haematol. 2024 Mar;11(3):e228-e239. doi: 10.1016/S2352-3026(23)00377-0. Epub 2024 Feb 5. PMID: 38330977.

Ballmaier M, Germeshausen M, Schulze H, Andres O; THROMKIDplus Study Group. THROMKIDplus Patient Registry and Biomaterial Banking for Children with Inherited Platelet Disorders. Hamostaseologie. 2024 Aug;44(4):298-303. doi: 10.1055/a-2117-4639. Epub 2023 Nov 2. PMID: 37918839.

Gesellschaft für Thrombose- und Hämostasenforschung e.V. (GTH): S2k-Leitlinie, Diagnose von Thrombozytenfunktionsstörungen – Thrombozytopathien, Version 3.0, 2024, Verfügbar unter https://register.awmf.org/assets/guidelines/086-003l_S2k_Diagnose-Thrombozytenfunktionsstoerungen-Thrombozytopathien_2024-09.pdf, Zugriff am 29.10.2025.

Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen

Caux F, Patsatsi A, Karakioulaki M, Antiga E, Baselga E, Borradori L, Caproni M, Cardones AR, Chandran NS, Dräger S, Drenovska K, Goebeler M, Günther C, Hofmann SC, Ioannides D, Joly P, Marić B, Mariotti EB, Marzano AV, Morel KD, Murrell DF, Prost C, Sárdy M, Setterfield J, Skiljevic D, Uzun S, Vassileva S, Zambruno G, Schmidt E. S2k guidelines on diagnosis and treatment of linear IgA dermatosis initiated by the European Academy of Dermatology and Venereology. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2024 Jun;38(6):1006-1023. doi: 10.1111/jdv.19880. Epub 2024 Feb 29. PMID: 38421060.

Fleißner J, Ickrath K, Goebeler M, Benoit S, Kerstan A. Anti-p200 Pemphigoid Mimicking Acquired Reactive Perforating Collagenosis. Acta Derm Venereol. 2024 Sep 9;104:adv40627. doi: 10.2340/actadv.v104.40627. PMID: 39248294; PMCID: PMC11403362.

van Beek N, Eming R, Reuss A, Zillikens D, Sárdy M, Günther C, Kiritsi D, Benoit S, Beissert S, Gläser R, Gollnick H, Horváth ON, Pfeiffer C, Röcken M, Schauer F, Schreml S, Steinbrink K, Zink A, Schade-Brittinger C, Hertl M, Schmidt E. Efficacy and safety of adjuvant immunoadsorption in pemphigus vulgaris and pemphigus foliaceus (IA-Pem Study): a multicentre randomized controlled trial. Br J Dermatol. 2024 Apr 17;190(5):657-667. doi: 10.1093/bjd/ljad489. PMID: 38133541.

Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)

Akar FG, Maack C. Top Stories: Mitochondrial origin of inherited cardiac arrhythmias. Heart Rhythm. 2024 Feb;21(2):235-236. doi: 10.1016/j.hrthm.2023.10.020. PMID: 38296456.

Batzner A, Hahn P, Morbach C, Störk S, Maack C, Verheyen N, Gerull B, Frantz S, Seggewiss H. Non-invasive estimation of left ventricular systolic peak pressure: a prerequisite to calculate myocardial work in hypertrophic obstructive cardiomyopathy. Eur Heart J Cardiovasc Imaging. 2024 Jan 29;25(2):213-219. doi: 10.1093/ehjci/jead236. PMID: 37722375; PMCID: PMC10824478.

Bellofatto IA, Nikolaou PE, Andreadou I, Canepa M, Carbone F, Ghigo A, Heusch G, Kleinbongard P, Maack C, Podesser BK, Stamatelopoulos K, Stellos K, Vilahur G, Montecucco F, Liberale L. Mechanisms of damage and therapies for cardiac amyloidosis: a role for inflammation? Clin Res Cardiol. 2024 Aug 21. doi: 10.1007/s00392-024-02522-2. Online ahead of print. PMID: 39167195.

Bertero E, Carmisciano L, Jonasson C, Butler J, Maack C, Ameri P. Association of inflammatory markers with incident heart failure or cancer in the HUNT3 and Health ABC population studies. *Eur J Prev Cardiol.* 2024 Aug 22;31(11):1400-1407. doi: 10.1093/eurjpc/zwae089. PMID: 38429011.

Bertero E, Popoiu TA, Maack C. Mitochondrial calcium in cardiac ischemia/reperfusion injury and cardioprotection. *Basic Res Cardiol.* 2024 Aug;119(4):569-585. doi: 10.1007/s00395-024-01060-2. Epub 2024 Jun 19. PMID: 38890208.

Campos Ramos G, Čiháková D, Maack C, Prabhu SD. Interface Between Cardioimmunology, Myocardial Health, and Disease: A Compendium. *Circ Res.* 2024 Jun 7;134(12):1661-1662. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.124.324871. Epub 2024 Jun 6. PMID: 38843290.

Christa M, Dithmar F, Weinaus T, Kohlhaas M, Arias-Loza AP, Hofmann M, Elabyad IA, Gutjahr FT, Maack C, Bauer WR. A new approach to characterize cardiac sodium storage by combining fluorescence photometry and magnetic resonance imaging in small animal research. *Sci Rep.* 2024 Jan 29;14(1):2426. doi: 10.1038/s41598-024-52377-w. PMID: 38287086.

ElBeck Z, Hossain MB, Siga H, Oskolkov N, Karlsson F, Lindgren J, Walentinsson A, Koppenhöfer D, Jarvis R, Bürli R, Jamier T, Franssen E, Firth M, Degasperis A, Bendtsen C, Menzies RI, Streckfuss-Bömeke K, Kohlhaas M, Nickel AG, Lund LH, Maack C, Végvári Á, Betsholtz C. Epigenetic modulators link mitochondrial redox homeostasis to cardiac function in a sex-dependent manner. *Nat Commun.* 2024 Mar 20;15(1):2358. doi: 10.1038/s41467-024-46384-8. PMID: 38509128.

Fakuade FE, Hubricht D, Möller V, Sobitov I, Liutkute A, Döring Y, Seibert F, Gerloff M, Pronto JRD, Haghighi F, Brandenburg S, Alhussini K, Ignatyeva N, Bonhoff Y, Kestel S, El-Essawi A, Jebran AF, Großmann M, Danner BC, Baraki H, Schmidt C, Sossalla S, Kutschka I, Bening C, Maack C, Linke WA, Heijman J, Lehnart SE, Kensah G, Ebert A, Mason FE, Voigt N. Impaired Intracellular Calcium Buffering Contributes to the Arrhythmogenic Substrate in Atrial Myocytes From Patients With Atrial Fibrillation. *Circulation.* 2024 Aug 13;150(7):544-559. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.123.066577. Epub 2024 Jun 24. PMID: 38910563.

Federspiel JM, Reil JC, Xu A, Scholtz S, Batzner A, Maack C, Sequeira V. Retrofitting the Heart: Explaining the Enigmatic Septal Thickening in Hypertrophic Cardiomyopathy. *Circ Heart Fail.* 2024 May;17(5):e011435. doi: 10.1161/CIRCHEARTFAILURE.123.011435. Epub 2024 May 2. PMID: 38695186.

Hachmann M, Gülcan G, Rajendran R, Höring M, Liebisch G, Bachhuka A, Kohlhaas M, Maack C, Ergün S, Dudek J, Karnati S. Tafazzin deficiency causes substantial remodeling in the lipidome of a mouse model of Barth Syndrome cardiomyopathy. *Front Mol Med.* 2024 Apr 29;4:1389456. doi: 10.3389/fmmed.2024.1389456. eCollection 2024. PMID: 39086433.

Janz A, Walz K, Cirnu A, Surjanto J, Urlaub D, Leskien M, Kohlhaas M, Nickel A, Brand T, Nose N, Wörsdörfer P, Wagner N, Higuchi T, Maack C, Dudek J, Lorenz K, Klopocki E, Ergün S, Duff HJ, Gerull B. Mutations in DNAJC19 cause altered mitochondrial structure and increased mitochondrial respiration in human iPSC-derived cardiomyocytes. *Mol Metab.* 2024 Jan;79:101859. doi: 10.1016/j.molmet.2023.101859. Epub 2023 Dec 23. PMID: 38142971; PMCID: PMC10792641.

Klein T, Grüner J, Breyer M, Schlegel J, Schottmann NM, Hofmann L, Gauss K, Mease R, Erbacher C, Finke L, Klein A, Klug K, Karl-Schöller F, Vignolo B, Reinhard S, Schneider T, Günther K, Fink J, Dudek J, Maack C, Klopocki E, Seibel J, Edenhofer F, Wischmeyer E, Sauer M, Üçeyler N. Small fibre neuropathy in Fabry disease: a human-derived neuronal in vitro disease model and pilot data.

Brain Commun. 2024 Apr 3;6(2):fcae095. doi: 10.1093/braincomms/fcae095. eCollection 2024. PMID: 38638148.

Maack C, Vilahur G, Ruiz-Meana M, Hausenloy D. New COST Action 'EUropean network to tackle METAbolic alterations in HEART failure' (EU-METAHEART). Eur Heart J. 2024 Nov 8;45(42):4460-4463. doi: 10.1093/eurheartj/ehae457. PMID: 39412117.

Maack C. Herz. [Interfaces in cardiovascular medicine]. 2024 Mar;49(2):91-94. doi: 10.1007/s00059-024-05238-1. Epub 2024 Mar 6. PMID: 38446178.

Morbach C, Moser N, Cejka V, Stach M, Sahiti F, Kerwagen F, Frantz S, Pryss R, Gelbrich G, Heuschmann PU, Störk S; STAAB consortium. Determinants and reference values of the 6-min walk distance in the general population-results of the population-based STAAB cohort study. Clin Res Cardiol. 2024 Jan 18. doi: 10.1007/s00392-023-02373-3. Online ahead of print. PMID: 38236418.

Sahiti F, Cejka V, Schmidbauer L, Albert J, Kerwagen F, Frantz S, Gelbrich G, Heuschmann PU, Störk S, Morbach C; of the STAAB consortium *. Prognostic Utility of Pericardial Effusion in the General Population: Findings From the STAAB Cohort Study. J Am Heart Assoc. 2024 Jun 18;13(12):e035549. doi: 10.1161/JAHA.124.035549. Epub 2024 Jun 15. PMID: 38879452; PMCID: PMC11255739.

Sequeira V, Maack C, Reil GH, Reil JC. Exploring the Connection Between Relaxed Myosin States and the Anrep Effect. Circ Res. 2024 Jan 5;134(1):117-134. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.123.323173. Epub 2024 Jan 4. PMID: 38175910.

Sequeira V, Theisen J, Ermer KJ, Oertel M, Xu A, Weissman D, Ecker K, Dudek J, Fassnacht M, Nickel A, Kohlhaas M, Maack C, Dischinger U. Semaglutide normalizes increased cardiomyocyte calcium transients in a rat model of high fat diet-induced obesity. ESC Heart Fail. 2024 Oct 31. doi: 10.1002/ehf2.15152. Online ahead of print. PMID: 39482267.

Steffens S, Schröder K, Krüger M, Maack C, Streckfuss-Bömeke K, Backs J, Backofen R, Baeßler B, Devaux Y, Gilsbach R, Heijman J, Knaus J, Kramann R, Linz D, Lister AL, Maatz H, Maegdefessel L, Mayr M, Meder B, Nussbeck SY, Rog-Zielinska EA, Schulz MH, Sickmann A, Yigit G, Kohl P. The challenges of research data management in cardiovascular science: a DGK and DZHK position paper-executive summary. Clin Res Cardiol. 2024 May;113(5):672-679. doi: 10.1007/s00392-023-02303-3. Epub 2023 Oct 17. PMID: 37847314.

Streckfuss-Bömeke K, Kränkel N, Maack C, Schnabel RB, Zelarayán LC, Frey N, Jezzard P, Krüger M, Lachmann N, Lutz S, Noack C, Schoger E, Schröder K, Sommerfeld LC, Steffens S, Winkels H, Würtz C, Zeller T, Rog-Zielinska EA, Kohl P. Physiologists as medical scientists: An early warning from the German academic system. Physiol Rep. 2024 Nov;12(21):e70055. doi: 10.14814/phy2.70055. PMID: 39462686.

Weissman D, Dudek J, Sequeira V, Maack C. Fabry Disease: Cardiac Implications and Molecular Mechanisms. Curr Heart Fail Rep. 2024 Apr;21(2):81-100. doi: 10.1007/s11897-024-00645-1. Epub 2024 Jan 30. PMID: 38289538.

Weissman D, Maack C. Bile acids for diabetic cardiomyopathy. Nat Metab. 2024 Jun;6(6):993-995. doi: 10.1038/s42255-024-01032-9. PMID: 38698280.

Zentrum für genetische Innenohrstörungen (ZGI)

Müller-Graff FT, Spahn B, Herrmann DP, Kurz A, Voelker J, Hagen R, Rak K. Umfassender Literaturüberblick über die Anwendung der otologisch-chirurgischen Planungssoftware OTOPLAN® bei der

Cochleaimplantation [Comprehensive literature review on the application of the otological-surgical planning software OTOPLAN® for cochlear implantation. German version]. HNO. 2024 Oct;72(10):687-701. German. doi: 10.1007/s00106-024-01461-8. Epub 2024 Apr 8. PMID: 38587661; PMCID: PMC11422278.

Müller-Graff FT, von Düring J, Voelker J, Al-Tinawi F, Hagen R, Neun T, Hackenberg S, Rak K. Improved radiological imaging of congenital aural atresia using flat-panel volume CT. HNO. 2024 Dec;72(Suppl 2):111-119. doi: 10.1007/s00106-024-01512-0. Epub 2024 Nov 7. PMID: 39508837; PMCID: PMC11618206.

Rak K, Spahn B, Müller-Graff FT, Engert J, Voelker J, Hackenberg S, Hagen R, Petritsch B, Grunz JP, Bley T, Neun T, Huflage H. The Photon-Counting CT Enters the Field of Cochlear Implantation: Comparison to Angiography DynaCT and Conventional Multislice CT. Otol Neurotol. 2024 Jul 1;45(6):662-670. doi: 10.1097/MAO.0000000000004221. PMID: 38865722.

Spahn B, Koestler C, Herrmann D, Voelker J, Engert J, Kurz A, Hagen R, Cebulla M, Rak K. The Stapes Head Coupler-A Flexible and Safe Option for Vibroplasty. Otol Neurotol. 2024 Jan 1;45(1):11-17. doi: 10.1097/MAO.0000000000004060. Epub 2023 Nov 26. PMID: 38085759.

Wermke K, Clad F, Blum D, Cebulla M, Shehata-Dieler W. Melody of Vocants: Fixed Pattern or Shaped by Hearing? Folia Phoniatr Logop. 2024;76(2):151-163. doi: 10.1159/000533288. Epub 2023 Jul 29. PMID: 37517387.

Zentrum für das Multiple Myelom

Amann EM, Gowdavally S, Tsamadou C, Platzbecker U, Sala E, Wagner-Drouet E, Valerius T, Kröger N, Wulf G, Einsele H, Thurner L, Schaefer-Eckart K, Freitag S, Casper J, Dürholt M, Kaufmann M, Hertenstein B, Klein S, Ringhoffer M, Frank S, Saal T, Schmid-Möglich A, Neuchel C, Schrezenmeier H, Mytilineos J, Fürst D. The impact of MICB mismatches in unrelated haematopoietic stem cell transplantation. HLA. 2024 Jun;103(6):e15584. doi: 10.1111/tan.15584. PMID: 38932717.

Baden D, Zukunft S, Hernandez G, Wolgast N, Steinhauser S, Pohlmann A, Schliemann C, Mikesch JH, Steffen B, Sauer T, Hanoun M, Schafer-Eckart K, Krause SW, Hanel M, Einsele H, Jost E, Brummendorf TH, Scholl S, Hochhaus A, Neubauer A, Burchert A, Kaufmann M, Niemann D, Schaich M, Blau W, Kiani A, Gerner M, Kaiser U, Kullmer J, Weber T, Berdel WE, Ehninger G, Muller-Tidow C, Platzbecker U, Serve H, Bornhauser M, Rollig C, Baldus CD, Fransecky L. Time from diagnosis to treatment has no impact on survival in newly diagnosed acute myeloid leukemia treated with venetoclax-based regimens. Haematologica. 2024 Aug 1;109(8):2469-2477. doi: 10.3324/haematol.2024.285225. PMID: 38654660; PMCID: PMC11290507.

Bauser M, Einsele H, Löffler J, Hudecek M, Seif M. Engineering Chimeric Antigen Receptor-Natural Killer Cells Targeting Fungal Infections Using the Non-viral Sleeping Beauty Transposon System. J Vis Exp. 2024 Oct 4;(212). doi: 10.3791/67424. PMID: 39431788.

Caux F, Patsatsi A, Karakioulaki M, Antiga E, Baselga E, Borradori L, Caproni M, Cardones AR, Chandran NS, Dräger S, Drenovska K, Goebeler M, Günther C, Hofmann SC, Ioannides D, Joly P, Marinović B, Mariotti EB, Marzano AV, Morel KD, Murrell DF, Prost C, Sárdy M, Setterfield J, Skiljevic D, Uzun S, Vassileva S, Zambruno G, Schmidt E. S2k guidelines on diagnosis and treatment of linear IgA dermatosis initiated by the European Academy of Dermatology and Venereology. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2024 Jun;38(6):1006-1023. doi: 10.1111/jdv.19880. Epub 2024 Feb 29. PMID: 38421060.

Chen L, Yin Z, Zhou D, Li X, Yu C, Luo C, Jin Y, Zhang L, Song J, Rasche L, Einsele H, Tu L, Zhou X, Bai T, Hou X. Lymphocyte and neutrophil count combined with intestinal bacteria abundance predict the severity of COVID-19. *Microbiol Spectr*. 2024 Jan 11;12(1):e0302723. doi: 10.1128/spectrum.03027-23. Epub 2023 Dec 13. PMID: 38088542; PMCID: PMC10783053.

Delforge M, Patel K, Eliason L, Dhanda D, Shi L, Guo S, Marshall TS, Arnulf B, Cavo M, Nooka A, Manier S, Callander N, Giralt S, Einsele H, Ailawadhi S, Popa McKiver M, Cook M, Rodríguez-Otero P. Health-related quality of life in patients with triple-class exposed relapsed and refractory multiple myeloma treated with idecabtagene vicleucel or standard regimens: patient-reported outcomes from the phase 3, randomised, open-label KarMMa-3 clinical trial. *Lancet Haematol*. 2024 Mar;11(3):e216-e227. doi: 10.1016/S2352-3026(24)00005-X. Erratum in: *Lancet Haematol*. 2024 May;11(5):e319. doi: 10.1016/S2352-3026(24)00080-2. PMID: 38423700.

Dhakal B, Einsele H, Schechter JM, Deraedt W, Lendvai N, Slaughter A, Lonardi C, Nair S, He J, Kharat A, Cost P, Valluri S, Yong K. Real-world treatment patterns and outcomes in relapsed/refractory multiple myeloma (1-3 prior lines): Flatiron database. *Blood Adv*. 2024 Oct 8;8(19):5062-5071. doi: 10.1182/bloodadvances.2024012640. PMID: 39110988; PMCID: PMC11459902.

Dreher N, Dörrler AL, Kraus S, Higuchi T, Serfling SE, Samnick S, Einsele H, Grigoleit GU, Buck AK, Werner RA. C-X-C Motif Chemokine Receptor 4-Targeted Radioligand Therapy in Hematological Malignancies-Myeloablative Effects, Antilymphoma Activity, and Safety Profile. *Clin Nucl Med*. 2024 Feb 1;49(2):146-151. doi: 10.1097/RLU.0000000000004974. Epub 2023 Nov 29. PMID: 38081189; PMCID: PMC11441726.

Duell J, Leipold AM, Appenzeller S, Fuhr V, Rauert-Wunderlich H, Da Via M, Dietrich O, Toussaint C, Imdahl F, Eisele F, Afrin N, Grundheber L, Einsele H, Weinhold N, Rosenwald A, Topp MS, Saliba AE, Rasche L. Sequential antigen loss and branching evolution in lymphoma after CD19- and CD20-targeted T-cell-redirecting therapy. *Blood*. 2024 Feb 22;143(8):685-696. doi: 10.1182/blood.2023021672. PMID: 37976456; PMCID: PMC10900140.

Duque-Afonso J, Finke J, Ngoya M, Galimard JE, Schetelig J, Eder M, Rösler W, Bug G, Neubauer A, Edinger M, Wulf GG, Jindra P, Einsele H, Stelljes M, Selleslag D, Wagner-Drouet EM, Bunjes D, Spyridonidis A, Brissot E, Nagler A, Ciceri F, Mohty M. Comparison of fludarabine/melphalan (FM140) with fludarabine/melphalan/BCNU (FBM110) in patients with relapsed/refractory AML undergoing allogeneic hematopoietic cell transplantation - a registry study on behalf of the EBMT Acute Leukemia Working Party. *Bone Marrow Transplant*. 2024 Dec 19. doi: 10.1038/s41409-024-02499-6. Epub ahead of print. PMID: 39702670.

Einsele H, Moreau P, Bahlis N, Bhutani M, Vincent L, Karlin L, Perrot A, Goldschmidt H, van de Donk NWCJ, Ocio EM, Martinez-Lopez J, Rodríguez-Otero P, Dytfeld D, Diels J, Strulev V, Haddad I, Renaud T, Ammann E, Cabrieto J, Perualila N, Gan R, Zhang Y, Parekh T, Albrecht C, Weisel K, Mateos MV. Comparative Efficacy of Talquetamab vs. Current Treatments in the LocoMMotion and MoM-Ment Studies in Patients with Triple-Class-Exposed Relapsed/Refractory Multiple Myeloma. *Adv Ther*. 2024 Apr;41(4):1576-1593. doi: 10.1007/s12325-024-02797-x. Epub 2024 Feb 24. PMID: 38402374; PMCID: PMC10960754.

Fleischer A, Kurth S, Duell J, Topp M, Strunz PP, Mersi J, Rasche L, Sanges C, Hudecek M, Einsele H, Maatouk I. Neuropsychiatric manifestations following chimeric antigen receptor T cell therapy for cancer: a systematic review of clinical outcomes and management strategies. *J Immunother Cancer*. 2024 Dec 22;12(12):e009174. doi: 10.1136/jitc-2024-009174. PMID: 39794934; PMCID: PMC11667355.

Frenking JH, Zhou X, Wagner V, Hielscher T, Kauer J, Mai EK, Friedrich MJ, Michel CS, Hajiyan M, Breitzkreutz I, Costello P, Nadeem O, Weinhold N, Goldschmidt H, Schmitt A, Luft T, Schmitt M, Müller-Tidow C, Topp M, Einsele H, Dreger P, Munshi NC, Sperling AS, Rasche L, Sauer S, Raab MS. EASIX-guided risk stratification for complications and outcome after CAR T-cell therapy with idecel in relapsed/refractory multiple myeloma. *J Immunother Cancer*. 2024 Oct 7;12(10):e009220. doi: 10.1136/jitc-2024-009220. PMID: 39379098; PMCID: PMC11459298.

Gehrke L, Gonçalves VDR, Andrae D, Rasko T, Ho P, Einsele H, Hudecek M, Friedel SR. Current Non-Viral-Based Strategies to Manufacture CAR-T Cells. *Int J Mol Sci*. 2024 Dec 21;25(24):13685. doi: 10.3390/ijms252413685. PMID: 39769449; PMCID: PMC11728233.

Grieb N, Oeser A, Ferle M, Hanke F, Flossdorf S, Sauer S, Goldschmidt H, Müller-Tidow C, Salwender HJ, Fenk R, Engelhardt M, Zeiser R, Vucinic V, Franke GN, Blau IW, Teschner D, Einsele H, Kimmich C, Kull M, Besemer B, Gagelmann N, Kröger N, Neumuth T, Platzbecker U, Merz M; German Registry for Hematopoietic Stem Cell Transplantation and Cell Therapy (DRST). Single versus tandem autologous stem cell transplantation in newly diagnosed multiple myeloma. *Bone Marrow Transplant*. 2024 Dec 5. doi: 10.1038/s41409-024-02490-1. Epub ahead of print. PMID: 39638882.

Gulei D, Moisoiu V, Kegyes D, Drula R, Iluta S, Tigu AB, Nistor M, Jitaru C, Bancos A, Rotariu P, Popovici C, Dima D, Tomai R, Rus I, Constantinescu C, Munteanu R, Cenariu D, Sezerman U, Zdrengeha M, Cermak J, Einsele H, Ghiaur G, Tomuleasa C. RNA methylation sequencing shows different gene expression signatures for response to azacytidine therapy in high-grade myelodysplastic syndromes. *J Cell Mol Med*. 2024 Sep;28(18):e70078. doi: 10.1111/jcmm.70078. PMID: 39334509; PMCID: PMC11436316.

Heilig L, Natasha F, Trinks N, Amanianda V, Wong SSW, Fontaine T, Terpitz U, Strobel L, Le Mauff F, Sheppard DC, Schäuble S, Kurza O, Hünninger K, Weiss E, Vargas M, Howell PL, Panagiotou G, Wurster S, Einsele H, Loeffler J. CD56-mediated activation of human natural killer cells is triggered by *Aspergillus fumigatus* galactosaminogalactan. *PLoS Pathog*. 2024 Jun 18;20(6):e1012315. doi: 10.1371/journal.ppat.1012315. PMID: 38889192; PMCID: PMC11216564.

Ihne-Schubert SM, Goetze O, Gerstendörfer F, Sahiti F, Schade I, Papagianni A, Morbach C, Frantz S, Einsele H, Knop S, Sommer C, Müllhaupt B, Schubert T, Störk S, Geier A. Cardio-Hepatic Interaction in Cardiac Amyloidosis. *J Clin Med*. 2024 Mar 1;13(5):1440. doi: 10.3390/jcm13051440. PMID: 38592299; PMCID: PMC10932330.

Ihne-Schubert SM, Leberzammer M, Weidgans M, Frantz S, Einsele H, Knop S, Schubert T, Bratan T, Störk S, Neuderth S. Single German centre experience with patient journey and care-relevant needs in amyloidosis: The German AMY-NEEDS research and care program. *PLoS One*. 2024 May 20;19(5):e0297182. doi: 10.1371/journal.pone.0297182. PMID: 38768126; PMCID: PMC11104610.

Ihne-Schubert SM, Morbach C, Cejka V, Steinhardt MJ, Papagianni A, Frantz S, Einsele H, Wehler T, Kortüm KM, Sommer C, Störk S, Schubert T, Geier A. Incremental prognostic utility of congestion markers in cardiac transthyretin amyloidosis. *Clin Res Cardiol*. 2024 Aug 6. doi: 10.1007/s00392-024-02512-4. Epub ahead of print. PMID: 39105788.

Ihne-Schubert SM, Morbach C, Goetze O, Cejka V, Steinhardt MJ, Frantz S, Einsele H, Sommer C, Störk S, Schubert T, Geier A. Liver stiffness as a prognostic parameter and tool for risk stratification in advanced cardiac transthyretin amyloidosis. *Clin Res Cardiol*. 2024 Aug 20. doi: 10.1007/s00392-024-02513-3. Epub ahead of print. PMID: 39164508.

Ihne-Schubert SM, Radovic T, Fries S, Frantz S, Einsele H, Störk S, Neuderth S. Needs of amyloidosis patients and their care providers: design & first results of the AMY-NEEDS research and care

program. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Feb 10;19(1):58. doi: 10.1186/s13023-024-03052-w. PMID: 38341596; PMCID: PMC10859020.

John M, Helal M, Duell J, Mattavelli G, Stanojkovska E, Afrin N, Leipold AM, Steinhardt MJ, Zhou X, Žihala D, Anilkumar Sithara A, Mersi J, Waldschmidt JM, Riedhammer C, Kadel SK, Truger M, Werner RA, Haferlach C, Einsele H, Kretzschmar K, Jelínek T, Rosenwald A, Kortüm KM, Riedel A, Rasche L. Spatial transcriptomics reveals profound subclonal heterogeneity and T-cell dysfunction in extramedullary myeloma. *Blood.* 2024 Nov 14;144(20):2121-2135. doi: 10.1182/blood.2024024590. PMID: 39172759.

Kegyes D, Milea PA, Mazga AI, Tigu AB, Nistor M, Cenariu D, Tomai R, Buruiana S, Einsele H, Daniela Tănase A, Tomuleasa C. Looking ahead to targeting macrophages by CAR T- or NK-cells in blood cancers. *Expert Opin Ther Targets.* 2024 Sep;28(9):779-787. doi: 10.1080/14728222.2024.2400075. Epub 2024 Sep 5. PMID: 39235181.

Kosmala A, Duell J, Schneid S, Serfling SE, Higuchi T, Weich A, Lapa C, Hartrampf PE, Raderer M, Einsele H, Buck AK, Topp MS, Schlötelburg W, Werner RA. Chemokine receptor-targeted PET/CT provides superior diagnostic performance in newly diagnosed marginal zone lymphoma patients: a head-to-head comparison with [18F]FDG. *Eur J Nucl Med Mol Imaging.* 2024 Feb;51(3):749-755. doi: 10.1007/s00259-023-06489-6. Epub 2023 Nov 9. PMID: 37943339; PMCID: PMC10796439.

Krebs M, Haller F, Spörl S, Gerhard-Hartmann E, Utpatel K, Maurus K, Kunzmann V, Chatterjee M, Venkataramani V, Maatouk I, Bittrich M, Einwag T, Meidenbauer N, Tögel L, Hirsch D, Dietmaier W, Keil F, Scheiter A, Immel A, Heudobler D, Einhell S, Kaiser U, Sedlmeier AM, Maurer J, Schenkirsch G, Jordan F, Schmutz M, Dintner S, Rosenwald A, Hartmann A, Evert M, Märkl B, Bargou R, Mackensen A, Beckmann MW, Pukrop T, Herr W, Einsele H, Trepel M, Goebeler ME, Claus R, Kersch A, Lüke F. The WERA cancer center matrix: Strategic management of patient access to precision oncology in a large and mostly rural area of Germany. *Eur J Cancer.* 2024 Aug;207:114144. doi: 10.1016/j.ejca.2024.114144. Epub 2024 May 31. PMID: 38852290.

Landgren O, Prior TJ, Masterson T, Heuck C, Bueno OF, Dash AB, Einsele H, Goldschmidt H, Knop S, Li C, Mellqvist UH, McFadden I, Oprea C, Ross JA, Talpes M, Hydren JR, Ahlstrom JM, Kazandjian D, Weinhold N, Zhang R, Stetler-Stevenson M, Marti G, Devlin SM. EVIDENCE meta-analysis: evaluating minimal residual disease as an intermediate clinical end point for multiple myeloma. *Blood.* 2024 Jul 25;144(4):359-367. doi: 10.1182/blood.2024024371. PMID: 38768337; PMCID: PMC11418064.

Lauruschkat CD, Muchsin I, Rein AF, Erhard F, Grathwohl D, Dölken L, Köchel C, Nehmer A, Falk CS, Grigoleit GU, Einsele H, Wurster S, Kraus S. Impaired T cells and "memory-like" NK-cell reconstitution is linked to late-onset HCMV reactivation after letermovir cessation. *Blood Adv.* 2024 Jun 11;8(11):2967-2979. doi: 10.1182/bloodadvances.2023012008. PMID: 38315873; PMCID: PMC11302378.

Leyppoldt LB, Tichy D, Besemer B, Hanel M, Raab MS, Mann C, Munder M, Reinhardt HC, Nogai A, Gerner M, Ko YD, de Wit M, Salwender H, Scheid C, Graeven U, Peceny R, Staib P, Dieing A, Einsele H, Jauch A, Hundemer M, Zago M, Pozek E, Benner A, Bokemeyer C, Goldschmidt H, Weisel KC. Plain language summary of isatuximab plus carfilzomib, lenalidomide, and dexamethasone for the treatment of people with high-risk newly diagnosed multiple myeloma. *Future Oncol.* 2024 Dec;20(39):3193-3207. doi: 10.1080/14796694.2024.2402639. Epub 2024 Sep 30. PMID: 39345094; PMCID: PMC11661677.

Leyppoldt LB, Tichy D, Besemer B, Hänel M, Raab MS, Mann C, Munder M, Reinhardt HC, Nogai A, Gerner M, Ko YD, de Wit M, Salwender H, Scheid C, Graeven U, Peceny R, Staib P, Dieing A, Einsele

H, Jauch A, Hundemer M, Zago M, Požek E, Benner A, Bokemeyer C, Goldschmidt H, Weisel KC. Isatuximab, Carfilzomib, Lenalidomide, and Dexamethasone for the Treatment of High-Risk Newly Diagnosed Multiple Myeloma. *J Clin Oncol*. 2024 Jan 1;42(1):26-37. doi: 10.1200/JCO.23.01696. Epub 2023 Sep 27. PMID: 37753960; PMCID: PMC10730063.

Lin Y, Qiu L, Usmani S, Joo CW, Costa L, Derman B, Du J, Einsele H, Fernandez de Larrea C, Hajek R, Ho PJ, Kastiris E, Martinez-Lopez J, Mateos MV, Mikhael J, Moreau P, Nagarajan C, Nooka A, O'Dwyer M, Schjesvold F, Sidana S, van de Donk NW, Weisel K, Zweegman S, Raje N, Otero PR, Anderson LD Jr, Kumar S, Martin T; International Myeloma Working Group. Consensus guidelines and recommendations for the management and response assessment of chimeric antigen receptor T-cell therapy in clinical practice for relapsed and refractory multiple myeloma: a report from the International Myeloma Working Group Immunotherapy Committee. *Lancet Oncol*. 2024 Aug;25(8):e374-e387. doi: 10.1016/S1470-2045(24)00094-9. Epub 2024 May 28. Erratum in: *Lancet Oncol*. 2024 Aug;25(8):e336. doi: 10.1016/S1470-2045(24)00337-1. PMID: 38821074.

Maffini E, Labopin M, Kröger N, Finke J, Stelljes M, Schroeder T, Einsele H, Tischer J, Bornhäuser M, Bethge W, Brecht A, Rösler W, Dreger P, Schäfer-Eckart K, Passweg J, Blau IW, Nagler A, Ciceri F, Mohty M. Allogeneic hematopoietic cell transplantation for older patients with AML with active disease. A study from the Acute Leukemia Working Party of the European Society for Blood and Marrow Transplantation (EBMT). *Bone Marrow Transplant*. 2024 Jul;59(7):983-990. doi: 10.1038/s41409-024-02275-6. Epub 2024 Mar 30. PMID: 38555412.

Mateos MV, Weisel K, De Stefano V, Goldschmidt H, Delforge M, Mohty M, Dytfeld D, Angelucci E, Vincent L, Perrot A, Benjamin R, van de Donk NWCJ, Ocio EM, Roccia T, Schecter JM, Koskinen S, Haddad I, Strulev V, Mitchell L, Buyze J, Filho OC, Einsele H, Moreau P. LocoMMotion: a study of real-life current standards of care in triple-class exposed patients with relapsed/refractory multiple myeloma - 2-year follow-up (final analysis). *Leukemia*. 2024 Dec;38(12):2554-2560. doi: 10.1038/s41375-024-02404-6. Epub 2024 Sep 25. PMID: 39322709; PMCID: PMC11588650.

Morbach C, Papagianni A, Ihne-Schubert S, Cejka V, Steinhardt M, Fette G, Held M, Geier A, Einsele H, Frantz S, Knop S, Sommer C, Störk S. Tafamidis for cardiac transthyretin amyloidosis: application in a real-world setting in Germany. *Clin Res Cardiol*. 2024 May;113(5):653-655. doi: 10.1007/s00392-023-02163-x. Epub 2023 Feb 23. PMID: 36820871; PMCID: PMC11026265.

Moreau P, Mateos MV, Gonzalez Garcia ME, Einsele H, De Stefano V, Karlin L, Lindsey-Hill J, Besemer B, Vincent L, Kirkpatrick S, Delforge M, Perrot A, van de Donk NWCJ, Pawlyn C, Manier S, Leleu X, Martinez-Lopez J, Ghilotti F, Diels J, Morano R, Albrecht C, Strulev V, Haddad I, Pei L, Kobos R, Smit J, Slavcev M, Marshall A, Weisel K. Comparative Effectiveness of Teclistamab Versus Real-World Physician's Choice of Therapy in LocoMMotion and MoMMent in Triple-Class Exposed Relapsed/Refractory Multiple Myeloma. *Adv Ther*. 2024 Feb;41(2):696-715. doi: 10.1007/s12325-023-02738-0. Epub 2023 Dec 19. PMID: 38110653; PMCID: PMC10838813.

Munawar U, Theuersbacher J, Steinhardt MJ, Zhou X, Han S, Nerreter S, Vogt C, Kurian S, Keller T, Regensburger AK, Teufel E, Mersi J, Bittrich M, Seifert F, Haider MS, Rasche L, Hillenkamp J, Einsele H, Kampik D, Kortüm KM, Waldschmidt JM. Soluble B-cell maturation antigen in lacrimal fluid as a potential biomarker and mediator of keratopathy in multiple myeloma. *Haematologica*. 2024 Nov 1;109(11):3670-3680. doi: 10.3324/haematol.2024.285205. PMID: 38572568; PMCID: PMC11532697.

Munawar U, Theuersbacher J, Steinhardt MJ, Zhou X, Han S, Nerreter S, Vogt C, Kurian S, Keller T, Regensburger AK, Teufel E, Mersi J, Bittrich M, Seifert F, Haider MS, Rasche L, Hillenkamp J, Einsele H, Kampik D, Kortüm KM, Waldschmidt JM. Erratum to: Soluble B-cell maturation antigen in

lacrima fluid as a potential biomarker and mediator of keratopathy in multiple myeloma. *Haematologica*. 2024 Nov 1;109(11):3828. doi: 10.3324/haematol.2024.285821. Erratum for: doi: 10.3324/haematol.2024.285205. PMID: 39492671; PMCID: PMC11532720.

Ramberger E, Sapozhnikova V, Ng YLD, Dolnik A, Ziehm M, Popp O, Sträng E, Kull M, Grünschlager F, Krüger J, Benary M, Müller S, Gao X, Murgai A, Haji M, Schmidt A, Lutz R, Nogai A, Braune J, Laue D, Langer C, Khandanpour C, Bassermann F, Döhner H, Engelhardt M, Straka C, Hundemer M, Beule D, Haas S, Keller U, Einsele H, Bullinger L, Knop S, Mertins P, Krönke J. The proteogenomic landscape of multiple myeloma reveals insights into disease biology and therapeutic opportunities. *Nat Cancer*. 2024 Aug;5(8):1267-1284. doi: 10.1038/s43018-024-00784-3. Epub 2024 Jun 28. PMID: 38942927; PMCID: PMC11358022.

Rasche L, Hudecek M, Einsele H. CAR T-cell therapy in multiple myeloma: mission accomplished? *Blood*. 2024 Jan 25;143(4):305-310. doi: 10.1182/blood.2023021221. PMID: 38033289.

Rein AF, Lauruschkat CD, Muchsin I, Köchel C, Tischer-Zimmermann S, Bauersfeld L, Nelde A, Lübke M, Prusty BK, Schlosser A, Halenius A, Eiz-Vesper B, Dölken L, Grigoleit GU, Einsele H, Erhard F, Kraus S. Identification of novel canonical and cryptic HCMV-specific T-cell epitopes for HLA-A*03 and HLA-B*15 via peptide-PRISM. *Blood Adv*. 2024 Feb 13;8(3):712-724. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011120. PMID: 38127299; PMCID: PMC10845030.

Riedhammer C, Bassermann F, Besemer B, Bewarder M, Brunner F, Carpinteiro A, Einsele H, Faltin J, Frenking J, Gezer D, Goldman-Mazur S, Hänel M, Hoegner M, Kortuem KM, Krönke J, Kull M, Leitner T, Mann C, Mecklenbrauck R, Merz M, Morgner A, Nogai A, Raab MS, Teipel R, Wäsch R, Rasche L. Real-world analysis of teclistamab in 123 RRMM patients from Germany. *Leukemia*. 2024 Feb;38(2):365-371. doi: 10.1038/s41375-024-02154-5. Epub 2024 Jan 20. PMID: 38245601; PMCID: PMC10844072.

Riedhammer C, Düll J, Kestler C, Kadel S, Franz J, Weis P, Eisele F, Zhou X, Steinhardt M, Scheller L, Mersi J, Waldschmidt JM, Einsele H, Turnwald D, Kortüm KM, Surat G, Rasche L. Dismal prognosis of *Pneumocystis jirovecii* pneumonia in patients with multiple myeloma. *Ann Hematol*. 2024 Apr;103(4):1327-1332. doi: 10.1007/s00277-023-05586-8. Epub 2023 Dec 20. PMID: 38123879; PMCID: PMC10940357.

Rodriguez-Otero P, Usmani S, Cohen AD, van de Donk NWJ, Leleu X, Gállego Pérez-Larraya J, Manner S, Nooka AK, Mateos MV, Einsele H, Minnema M, Cavo M, Derman BA, Puig N, Gay F, Ho PJ, Chng WJ, Kastiris E, Gahrton G, Weisel K, Nagarajan C, Schjesvold F, Mikhael J, Costa L, Raje NS, Zamagni E, Hájek R, Weinhold N, Yong K, Ye JC, Sidhana S, Merlini G, Martin T, Lin Y, Chari A, Popat R, Kaufman JL; International Myeloma Working Group. International Myeloma Working Group immunotherapy committee consensus guidelines and recommendations for optimal use of T-cell-engaging bispecific antibodies in multiple myeloma. *Lancet Oncol*. 2024 May;25(5):e205-e216. doi: 10.1016/S1470-2045(24)00043-3. Erratum in: *Lancet Oncol*. 2024 Jul;25(7):e284. doi: 10.1016/S1470-2045(24)00288-2. PMID: 38697166.

San-Miguel J, Dhakal B, Patel N, Schecter JM, Lendvai N, Einsele H. Plain language summary of the CARTITUDE-4 study of ciltacabtagene autoleucel for the treatment of people with relapsed or refractory multiple myeloma. *Future Oncol*. 2024;20(33):2509-2520. doi: 10.1080/14796694.2024.2376973. Epub 2024 Aug 7. PMID: 39110421; PMCID: PMC11537292.

Scheller L, Tebuka E, Rambau PF, Einsele H, Hudecek M, Prommersberger SR, Danhof S. BCMA CAR-T cells in multiple myeloma-ready for take-off? *Leuk Lymphoma*. 2024 Feb;65(2):143-157. doi: 10.1080/10428194.2023.2276676. Epub 2024 Jan 24. PMID: 37997705.

Sierro-Martínez B, Escamilla-Gómez V, Pérez-Ortega L, Guijarro-Albaladejo B, Hernández-Díaz P, de la Rosa-Garrido M, Lara-Chica M, Rodríguez-Gil A, Reguera-Ortega JL, Sanoja-Flores L, Arribas-Arribas B, Montiel-Aguilera MÁ, Carmona G, Robles MJ, Caballero-Velázquez T, Briones J, Einsele H, Hudecek M, Pérez-Simón JA, García-Guerrero E. Next-generation BCMA-targeted chimeric antigen receptor CARTemis-1: the impact of manufacturing procedure on CAR T-cell features. *Cell Oncol (Dordr)*. 2024 Aug 27. doi: 10.1007/s13402-024-00984-0. Epub ahead of print. PMID: 39192092.

Sonneveld P, Dimopoulos MA, Boccadoro M, Quach H, Ho PJ, Beksac M, Hulin C, Antonioli E, Leleu X, Mangiacavalli S, Perrot A, Cavo M, Belotti A, Broijl A, Gay F, Mina R, Nijhof IS, van de Donk NWCJ, Katodritou E, Schjesvold F, Sureda Balari A, Rosiñol L, Delforge M, Roeloffzen W, Silzle T, Vangsted A, Einsele H, Spencer A, Hajek R, Jurczyszyn A, Lonergan S, Ahmadi T, Liu Y, Wang J, Vieyra D, van Brummelen EMJ, Vanquickenberghe V, Sitthi-Amorn A, de Boer CJ, Carson R, Rodriguez-Otero P, Bladé J, Moreau P; PERSEUS Trial Investigators. Daratumumab, Bortezomib, Lenalidomide, and Dexamethasone for Multiple Myeloma. *N Engl J Med*. 2024 Jan 25;390(4):301-313. doi: 10.1056/NEJMoa2312054. Epub 2023 Dec 12. PMID: 38084760.

Sonneveld P, Dimopoulos MA, Boccadoro M, Quach H, Ho PJ, Beksac M, Hulin C, Antonioli E, Leleu X, Mangiacavalli S, Perrot A, Cavo M, Belotti A, Broijl A, Gay F, Mina R, van de Donk NWCJ, Katodritou E, Schjesvold F, Balari AS, Rosiñol L, Delforge M, Roeloffzen W, Silzle T, Vangsted A, Einsele H, Spencer A, Hajek R, Jurczyszyn A, Lonergan S, Ahmadi T, Liu Y, Wang J, Vieyra D, van Brummelen EMJ, Vanquickenberghe V, Sitthi-Amorn A, de Boer CJ, Carson R, Rodriguez-Otero P, Bladé J, Moreau P. A plain language summary of the PERSEUS study of daratumumab plus bortezomib, lenalidomide, and dexamethasone for treating newly diagnosed multiple myeloma. *Future Oncol*. 2024;20(38):3043-3063. doi: 10.1080/14796694.2024.2394323. Epub 2024 Sep 17. PMID: 39287147.

Staudt S, Nikolka F, Perl M, Franz J, Leblay N, Yuan XK, Warmuth L, Fantes MA, Skorupskaitė A, Fei T, Bromberg M, Martin-Uriz PS, Rodriguez-Madoz JR, Ziegler-Martin K, Gholam NA, Benz P, Tran PH, Freitag F, Riester Z, Stein-Thoeringer C, Schmitt M, Kleigrew K, Weber J, Mangold K, Einsele H, Prosper F, Ellmeier W, Busch D, Visekruna A, Slingerland J, Shouval R, Hiller K, van den Brink M, Pausch P, Neri P, Hudecek M, Poeck H, Luu M. Microbial metabolite-guided CAR T cell engineering enhances anti-tumor immunity via epigenetic-metabolic crosstalk. *bioRxiv [Preprint]*. 2024 Sep 13:2024.08.19.608538. doi: 10.1101/2024.08.19.608538. PMID: 39314273; PMCID: PMC11418944.

Steinhardt MJ, Truger M, Bittrich M, Zhou X, Noderer J, Riedhammer C, Xiao X, Gawlas S, Weis P, Eisele F, Haferlach C, Mersi J, Waldschmidt J, Einsele H, Rasche L, Kortüm KM. Venetoclax salvage therapy in relapsed/refractory multiple myeloma. *Haematologica*. 2024 Mar 1;109(3):979-981. doi: 10.3324/haematol.2023.283472. PMID: 37794827; PMCID: PMC10905083.

Tigu AB, Munteanu R, Moldovan C, Rares D, Kegyes D, Tomai R, Moisiu V, Ghiaur G, Tomuleasa C, Einsele H, Gulei D, Croce CM. Therapeutic advances in the targeting of ROR1 in hematological cancers. *Cell Death Discov*. 2024 Nov 17;10(1):471. doi: 10.1038/s41420-024-02239-1. PMID: 39551787; PMCID: PMC11570672.

Tomuleasa C, Tigu AB, Munteanu R, Moldovan CS, Kegyes D, Onaciu A, Gulei D, Ghiaur G, Einsele H, Croce CM. Therapeutic advances of targeting receptor tyrosine kinases in cancer. *Signal Transduct Target Ther*. 2024 Aug 14;9(1):201. doi: 10.1038/s41392-024-01899-w. PMID: 39138146; PMCID: PMC11323831.

Vera-Cruz S, Jornet Culubret M, Konetzki V, Alb M, Friedel SR, Hudecek M, Einsele H, Danhof S, Scheller L. Cellular Therapies for Multiple Myeloma: Engineering Hope. *Cancers (Basel)*. 2024 Nov 19;16(22):3867. doi: 10.3390/cancers16223867. PMID: 39594822; PMCID: PMC11592760.

Vinnakota JM, Biavasco F, Schwabenland M, Chhatbar C, Adams RC, Erny D, Duquesne S, El Khawanky N, Schmidt D, Fetsch V, Zähringer A, Salié H, Athanassopoulos D, Braun LM, Javorniczky NR, Ho JNHG, Kierdorf K, Marks R, Wäsch R, Simonetta F, Andrieux G, Pfeifer D, Monaco G, Capitini C, Fry TJ, Blank T, Blazar BR, Wagner E, Theobald M, Sommer C, Stelljes M, Reicherts C, Jeibmann A, Schittenhelm J, Monoranu CM, Rosenwald A, Kortüm M, Rasche L, Einsele H, Meyer PT, Brumberg J, Völkl S, Mackensen A, Coras R, von Bergwelt-Baildon M, Albert NL, Bartos LM, Brendel M, Holzgreve A, Mack M, Boerries M, Mackall CL, Duyster J, Henneke P, Priller J, Köhler N, Strübing F, Bengsch B, Ruella M, Subklewe M, von Baumgarten L, Gill S, Prinz M, Zeiser R. Targeting TGFβ-activated kinase-1 activation in microglia reduces CAR T immune effector cell-associated neurotoxicity syndrome. *Nat Cancer*. 2024 Aug;5(8):1227-1249. doi: 10.1038/s43018-024-00764-7. Epub 2024 May 13. PMID: 38741011.

Waldschmidt JM, Rasche L, Kortüm KM, Einsele H. Comprehensive Review of Bispecific Antibody Constructs In Multiple Myeloma: Affinities, Dosing Strategies and Future Perspectives. *Clin Lymphoma Myeloma Leuk*. 2024 Nov 22:S2152-2650(24)02423-6. doi: 10.1016/j.clml.2024.11.012. Epub ahead of print. PMID: 39676006.

Weller JF, Lengerke C, Finke J, Schetelig J, Platzbecker U, Einsele H, Schroeder T, Faul C, Stelljes M, Dreger P, Blau IW, Wulf G, Tischler J, Scheid C, Elmaagacli A, Neidlinger H, Flossdorf S, Bornhäuser M, Bethge W, Fleischhauer K, Kröger N, De Wreede LC, Christopeit M. Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in patients aged 60-79 years in Germany (1998-2018): a registry study. *Haematologica*. 2024 Feb 1;109(2):431-443. doi: 10.3324/haematol.2023.283175. PMID: 37646665; PMCID: PMC10831926.

Werner R, Haug A, Buske C, Heidegger S, Illert AL, Bassermann F, Herhaus P, Buck A, Duell J, Topp MS, Kraus S, Einsele H, Lapa C, Raderer M, Lenz G, Habringer S, von Tresckow B, Keller U. CXCR4-targeted Theranostics in Hematooncology: Opportunities and Challenges. *Nuklearmedizin*. 2024 Apr;63(2):57-61. doi: 10.1055/a-2194-9965. Epub 2024 Jan 8. PMID: 38190998; PMCID: PMC10963126.

Werner RA, Zhi Y, Dreher N, Samnick S, Kosmala A, Higuchi T, Bundschuh L, Lapa C, Buck AK, Topp MS, Einsele H, Duell J, Serfling SE, Bundschuh RA. Interobserver Agreement Rates on CXCR4-Directed PET/CT in Patients with Marginal Zone Lymphoma. *Mol Imaging Biol*. 2024 Oct;26(5):774-779. doi: 10.1007/s11307-024-01940-y. Epub 2024 Aug 1. PMID: 39090381; PMCID: PMC11436430.

Zhou X, Kortuem KM, Rasche L, Einsele H. Bispecific antibody and chimeric antigen receptor (CAR) modified T-cell in the treatment of multiple myeloma: Where do we stand today? *Presse Med*. 2024 Dec 9;54(1):104265. doi: 10.1016/j.lpm.2024.104265. Epub ahead of print. PMID: 39662761.

Zhou X, Wagner V, Scheller L, Stanojkovska E, Riedhammer C, Xiao X, Steinhardt MJ, Vogt C, Nerretter S, Eisele F, John M, Munawar U, Kadel SK, Mersi J, Ruckdeschel A, Schimanski S, Haertle L, Waldschmidt JM, Han S, Topp M, Duell J, Einsele H, Riedel A, Kortüm KM, Rasche L. Changes in T-cell subsets, preexisting cytopenias and hyperferritinaemia correlate with cytopenias after BCMA targeted CAR T-cell therapy in relapsed/refractory multiple myeloma: Results from a prospective comprehensive biomarker study. *Br J Haematol*. 2024 Sep;205(3):999-1010. doi: 10.1111/bjh.19515. Epub 2024 May 8. PMID: 38719214.

Zhou X, Xiao X, Kortuem KM, Einsele H. Bispecific Antibodies in the Treatment of Multiple Myeloma. *Hematol Oncol Clin North Am.* 2024 Apr;38(2):361-381. doi: 10.1016/j.hoc.2023.12.003. Epub 2024 Jan 9. PMID: 38199897.

Zentrum für endokrine Tumore (ZET)

Altieri B, Kimpel O, Megerle F, Detomas M, Chifu I, Fuss CT, Quinkler M, Kroiss M, Fassnacht M. Recovery of adrenal function after stopping mitotane in patients with adrenocortical carcinoma. *Eur J Endocrinol.* 2024 Feb 1;190(2):139-150. doi: 10.1093/ajendo/lvae007. PMID: 38244214.

Baudin E, Goichot B, Berruti A, Hadoux J, Moalla S, Laboureaud S, Nölting S, de la Fouchardière C, Kienitz T, Deutschbein T, Zovato S, Amar L, Haissaguerre M, Timmers H, Niccoli P, Faggiano A, Angokai M, Lamartina L, Luca F, Cosentini D, Hahner S, Beuschlein F, Attard M, Texier M, Fassnacht M; ENDOCAN-COMETE; ENSAT Networks. Sunitinib for metastatic progressive pheochromocytomas and paragangliomas: results from FIRSTMAPPP, an academic, multicentre, international, randomised, placebo-controlled, double-blind, phase 2 trial. *Lancet.* 2024 Mar 16;403(10431):1061-1070. doi: 10.1016/S0140-6736(23)02554-0. Epub 2024 Feb 22. PMID: 38402886.

Carter LM, Ocampo Ramos JC, Schuerrle SB, Marquis H, Lassmann M, Bolch WE, Kesner AL. MIRD Pamphlet No. 30: MIRDfit-A Tool for Fitting of Biodistribution Time-Activity Data for Internal Dosimetry. *J Nucl Med.* 2024 Nov 1;65(11):1808-1814. doi: 10.2967/jnumed.124.268011. PMID: 39327016; PMCID: PMC11533917.

Casey RT, Hendriks E, Deal C, Waguespack SG, Wiegering V, Redlich A, Akker S, Prasad R, Fassnacht M, Clifton-Bligh R, Amar L, Bornstein S, Canu L, Charmandari E, Chrisoulidou A, Freixes MC, de Krijger R, de Sanctis L, Fojo A, Ghia AJ, Huebner A, Kosmoliaptis V, Kuhlen M, Raffaelli M, Lussey-Lepoutre C, Marks SD, Nilubol N, Parasiliti-Caprino M, Timmers HHJLM, Zietlow AL, Robledo M, Gimenez-Roqueplo AP, Grossman AB, Taïeb D, Maher ER, Lenders JWM, Eisenhofer G, Jimenez C, Pacak K, Pamporaki C. International consensus statement on the diagnosis and management of pheochromocytoma and paraganglioma in children and adolescents. *Nat Rev Endocrinol.* 2024 Dec;20(12):729-748. doi: 10.1038/s41574-024-01024-5. Epub 2024 Aug 15. Erratum in: *Nat Rev Endocrinol.* 2024 Dec;20(12):760. doi: 10.1038/s41574-024-01034-3. Erratum in: *Nat Rev Endocrinol.* 2025 Oct;21(10):656. doi: 10.1038/s41574-025-01167-z. PMID: 39147856.

Deschler-Baier B, Krebs M, Kroiss M, Chatterjee M, Gundel D, Kestler C, Kerscher A, Kunzmann V, Appenzeller S, Maurus K, Rosenwald A, Bargou R, Gerhard-Hartmann E, Venkataramani V. Rapid response to selpercatinib in RET fusion positive pancreatic neuroendocrine carcinoma confirmed by smartwatch. *NPJ Precis Oncol.* 2024 Jul 31;8(1):167. doi: 10.1038/s41698-024-00659-x. PMID: 39085487; PMCID: PMC11291676.

Hahner S, Higuchi T, Serfling SE, Samnick S, Fuss CT, Heinze B, Buck AK, Schirbel A, Fassnacht M, Werner RA. Exploring Theranostic Avenues in Adrenocortical Carcinoma Using Chemokine Receptor and Prostate-Specific Membrane Antigen-Directed PET/CT. *Clin Nucl Med.* 2024 Apr 1;49(4):369-370. doi: 10.1097/RLU.0000000000005083. Epub 2024 Feb 9. PMID: 38350087.

Heinrich M, Blickle E, Hartrampf PE, Hasenauer N, Kosmala A, Kerscher A, Schlegel N, Verburg FA, Buck AK, Michalski K. ¹³¹I SPECT/CT provides prognostic information in patients with differentiated thyroid cancer. *Eur J Nucl Med Mol Imaging.* 2025 Mar 15. doi: 10.1007/s00259-025-07187-1. Epub ahead of print. PMID: 40088267.

Kimpel O, Altieri B, Dischinger U, Fuss CT, Kurlbaum M, Fassnacht M. Early Detection of Recurrence and Progress Using Serum Steroid Profiling by LC-MS/MS in Patients with Adrenocortical

Carcinoma. *Metabolites*. 2023 Dec 28;14(1):20. doi: 10.3390/metabo14010020. PMID: 38248823; PMCID: PMC10819433.

Laganà M, Habra MA, Remde H, Almeida MQ, Cosentini D, Pusceddu S, Grana CM, Corssmit EPM, Bongiovanni A, De Filipo G, Lim ES, Zamparini M, Grisanti S, Deutschbein T, Fassnacht M, Fagundes GFC, Pereira MAA, Oldani S, Rota S, Prinzi N, Jimenez C, Berruti A. Adverse skeletal related events in patients with bone-metastatic pheochromocytoma/paraganglioma. *Eur J Cancer*. 2024 Sep;208:114122. doi: 10.1016/j.ejca.2024.114122. Epub 2024 Jul 3. PMID: 39047533.

Landwehr LS, Altieri B, Sbiera I, Remde H, Kircher S, Olabe J, Sbiera S, Kroiss M, Fassnacht M. Expression and Prognostic Relevance of PD-1, PD-L1, and CTLA-4 Immune Checkpoints in Adrenocortical Carcinoma. *J Clin Endocrinol Metab*. 2024 Aug 13;109(9):2325-2334. doi: 10.1210/clinem/dgae109. PMID: 38415841; PMCID: PMC11319003.

Lippert J, Smith G, Appenzeller S, Landwehr LS, Prete A, Steinhauer S, Asia M, Urlaub H, Elhassan YS, Kircher S, Arlt W, Fassnacht M, Altieri B, Ronchi CL. Circulating cell-free DNA-based biomarkers for prognostication and disease monitoring in adrenocortical carcinoma. *Eur J Endocrinol*. 2024 Mar 2;190(3):234-247. doi: 10.1093/ajendo/lvae022. PMID: 38451242.

Monteagudo M, Calsina B, Salazar-Hidalgo ME, Martínez-Montes ÁM, Piñeiro-Yáñez E, Caleiras E, Martín MC, Rodríguez-Perales S, Letón R, Gil E, Buffet A, Burnichon N, Fernández-Sanromán Á, Díaz-Talavera A, Mellid S, Arroba E, Reglero C, Martínez-Puente N, Roncador G, Del Olmo MI, Corrales PJP, Oliveira CL, Álvarez-Escolá C, Gutiérrez MC, López-Fernández A, García NP, Regajo RM, Díaz LR, Laorden NR, Guadarrama OS, Bechmann N, Beuschlein F, Canu L, Eisenhofer G, Fassnacht M, Nölting S, Quinkler M, Rapizzi E, Remde H, Timmers HJ, Favier J, Gimenez-Roqueplo AP, Rodríguez-Antona C, Currás-Freixes M, Al-Shahrour F, Cascón A, Leandro-García LJ, Montero-Conde C, Robledo M. MAML3-fusions modulate vascular and immune tumour microenvironment and confer high metastatic risk in pheochromocytoma and paraganglioma. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2024 Dec;38(6):101931. doi: 10.1016/j.beem.2024.101931. Epub 2024 Aug 29. PMID: 39218714.

Richter S, Pacak K, Kunst HPM, Januszewicz A, Nölting S, Remde H, Robledo M, Eisenhofer G, Timmers HJLM, Pamporaki C. Management and follow-up strategies for patients with head and neck paraganglioma. *Eur J Endocrinol*. 2024 Sep 30;191(4):389-398. doi: 10.1093/ajendo/lvae113. PMID: 39303070; PMCID: PMC11443905.

Riedmeier M, Antonini SRR, Brandalise S, Costa TEJB, Daiggi CM, de Figueiredo BC, de Krijger RR, De Sá Rodrigues KE, Deal C, Del Rivero J, Engstler G, Fassnacht M, Fernandes Luiz Canali GC, Molina CAF, Gonc EN, Gültekin M, Haak HR, Guran T, Hendriks Allaird EJ, Idkowiak J, Kuhlen M, Malkin D, Meena JP, Pamporaki C, Pinto E, Puglisi S, Ribeiro RC, Thompson LDR, Yalcin B, Van Noesel M, Wiegering V. International consensus on mitotane treatment in pediatric patients with adrenal cortical tumors: indications, therapy, and management of adverse effects. *Eur J Endocrinol*. 2024 Mar 30;190(4):G15-G24. doi: 10.1093/ajendo/lvae038. PMID: 38552173.

Schloetelburg W, Hartrampf PE, Kosmala A, Serfling SE, Dreher N, Schirbel A, Fassnacht M, Buck AK, Werner RA, Hahner S. Predictive value of C-X-C motif chemokine receptor 4-directed molecular imaging in patients with advanced adrenocortical carcinoma. *Eur J Nucl Med Mol Imaging*. 2024 Oct;51(12):3643-3650. doi: 10.1007/s00259-024-06800-z. Epub 2024 Jun 19. PMID: 38896128; PMCID: PMC11445370.

Schlötelburg W, Hartrampf PE, Kosmala A, Fuss CT, Serfling SE, Buck AK, Schirbel A, Kircher S, Hahner S, Werner RA, Fassnacht M. Prognostic role of quantitative [18F]FDG PET/CT parameters

in adrenocortical carcinoma. *Endocrine*. 2024 Jun;84(3):1172-1181. doi: 10.1007/s12020-024-03695-6. Epub 2024 Feb 21. PMID: 38381353; PMCID: PMC11208261.

Schumann S, Scherthan H, Hartrampf PE, Göring L, Buck AK, Port M, Lassmann M, Eberlein U. Modelling the In Vivo and Ex Vivo DNA Damage Response after Internal Irradiation of Blood from Patients with Thyroid Cancer. *Int J Mol Sci*. 2024 May 17;25(10):5493. doi: 10.3390/ijms25105493. PMID: 38791531; PMCID: PMC11122196.

Schwarzlmüller P, Corradini S, Seidensticker M, Zimmermann P, Schreiner J, Maier T, Triebig A, Knösel T, Pazos M, Pfluger T, Weigand I, Belka C, Rieke J, Reincke M, Schmidmaier R, Kroiss M. High-Dose Rate Brachytherapy Combined with PD-1 Blockade as a Treatment for Metastatic Adrenocortical Carcinoma - A Single Center Case Series. *Horm Metab Res*. 2024 Jan;56(1):30-37. doi: 10.1055/a-2150-3944. Epub 2023 Sep 25. PMID: 37748508.

Taïeb D, Nölting S, Perrier ND, Fassnacht M, Carrasquillo JA, Grossman AB, Clifton-Bligh R, Wana GB, Schwam ZG, Amar L, Bourdeau I, Casey RT, Crona J, Deal CL, Del Rivero J, Duh QY, Eisenhofer G, Fojo T, Ghayee HK, Gimenez-Roqueplo AP, Gill AJ, Hicks R, Imperiale A, Jha A, Kerstens MN, de Krijger RR, Lacroix A, Lazurova I, Lin FI, Lussey-Lepoutre C, Maher ER, Mete O, Naruse M, Nilubol N, Robledo M, Sebag F, Shah NS, Tanabe A, Thompson GB, Timmers HJLM, Widimsky J, Young WJ Jr, Meuter L, Lenders JWM, Pacak K. Management of pheochromocytoma and paraganglioma in patients with germline SDHB pathogenic variants: an international expert Consensus statement. *Nat Rev Endocrinol*. 2024 Mar;20(3):168-184. doi: 10.1038/s41574-023-00926-0. Epub 2023 Dec 14. PMID: 38097671.

Tourigny DS, Altieri B, Secener KA, Sbiera S, Schauer MP, Arampatzi P, Herterich S, Sauer S, Fassnacht M, Ronchi CL. Cellular landscape of adrenocortical carcinoma at single-nuclei resolution. *Mol Cell Endocrinol*. 2024 Sep 1;590:112272. doi: 10.1016/j.mce.2024.112272. Epub 2024 May 15. PMID: 38759836.

Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen

Blank N, Kötter I, Schmalzing M, Rech J, Krause K, Köhler B, Kaudewitz D, Nitschke M, Haas CS, Lorenz HM, Krusche M. Clinical presentation and genetic variants in patients with autoinflammatory diseases: results from the German GARROD registry. *Rheumatol Int*. 2024 Feb;44(2):263-271. doi: 10.1007/s00296-023-05443-x. Epub 2023 Sep 25. PMID: 37747561; PMCID: PMC10796580.

Dirks J, Wölfl M, Speer CP, Härtel C, Morbach H. Inborn Errors of Immunity in Early Childhood: Essential Insights for the Neonatologist. *Neonatology*. 2024;121(5):646-655. doi: 10.1159/000540436. Epub 2024 Aug 23. PMID: 39182489.

Hägele P, Staus P, Scheible R, Uhlmann A, Heeg M, Klemann C, Maccari ME, Ritterbusch H, Armstrong M, Cutcutache I, Elliott KS, von Bernuth H, Leahy TR, Leyh J, Holzinger D, Lehmborg K, Svec P, Masjosthusmann K, Hambleton S, Jakob M, Sparber-Sauer M, Kager L, Puzik A, Wolkewitz M, Lorenz MR, Schwarz K, Speckmann C, Rensing-Ehl A, Ehl S; ALPID study group. Diagnostic evaluation of paediatric autoimmune lymphoproliferative immunodeficiencies (ALPID): a prospective cohort study. *Lancet Haematol*. 2024 Feb;11(2):e114-e126. doi: 10.1016/S2352-3026(23)00362-9. Erratum in: *Lancet Haematol*. 2024 Apr;11(4):e248. doi: 10.1016/S2352-3026(24)00062-0. PMID: 38302222.

Zentrum für Riesenzellarteriitis (ZeRi)

Bathla G, Agarwal AK, Messina SA, Black DF, Soni N, Diehn FE, Campeau NG, Lehman VT, Warrington KJ, Rhee RL, Bley TA. Imaging Findings in Giant Cell Arteritis: Don't Turn a Blind Eye to the Obvious! *AJNR Am J Neuroradiol*. 2024 Sep 19. doi: 10.3174/ajnr.A8388. Epub ahead of print. PMID: 38906672.

Chirumamilla VC, Ip CW, Reich M, Peach R, Volkmann J, Nasserroleslami B, Muthuraman M. Non-linear dynamic state-space network modeling for decoding neurodegeneration. *Neural Regen Res*. 2024 Sep 1;19(9):1879-1880. doi: 10.4103/1673-5374.391187. Epub 2023 Dec 21. PMID: 38227507; PMCID: PMC11040285.

Dejaco C, Ramiro S, Bond M, Bosch P, Ponte C, Mackie SL, Bley TA, Blockmans D, Brodin S, Bolek EC, Cassie R, Cid MC, Molina-Collada J, Dasgupta B, Nielsen BD, De Miguel E, Direskeneli H, Duftner C, Hočevár A, Molto A, Schäfer VS, Seitz L, Slart RHJA, Schmidt WA. EULAR recommendations for the use of imaging in large vessel vasculitis in clinical practice: 2023 update. *Ann Rheum Dis*. 2024 May 15;83(6):741-751. doi: 10.1136/ard-2023-224543. PMID: 37550004.

Froehlich M, Guggenberger KV, Vogt M, Mihatsch PW, Dalla Torre G, Werner RA, Gernert M, Strunz PP, Portegys J, Weng AM, Schmalzing M, Bley TA. MRVAS-introducing a standardized magnetic resonance scoring system for assessing the extent of inflammatory burden in giant cell arteritis. *Rheumatology (Oxford)*. 2024 Oct 1;63(10):2781-2790. doi: 10.1093/rheumatology/keae056. PMID: 38305463.

Goerttler T, Dorner MB, van der Linden C, Kienitz R, Petrik S, Blechinger S, Spickschen J, Betz IR, Hinrichs C, Steindl D, Weber F, Musacchio T, Wunderlich G, Rueger MA, Barbe MT, Dafsari H, Demir S, Lapa S, Zeiner PS, Strzelczyk A, Tinnemann P, Kleine C, Totzeck A, Klebe S, Mikolajewska A, Dorner BG, Fertl E, Grefkes-Hermann C, Fink G, Kleinschnitz C, Hagenacker T. Iatrogenic botulism after intragastric botulinum neurotoxin injections - a major outbreak. *Neurol Res Pract*. 2024 Oct 29;6(1):52. doi: 10.1186/s42466-024-00350-3. PMID: 39472968; PMCID: PMC11520667.

Graessner H, Reinhard C, Bäumer T, Baumgärtner A, Brockmann K, Brüggemann N, Bültmann E, Erdmann J, Heise K, Höglinger G, Hüning I, Kaiser FJ, Klein C, Klopstock T, Krägeloh-Mann I, Kraemer M, Luedtke K, Mücke M, Musacchio T, Nadke A, Osmanovic A, Ritter G, Röse K, Schippers C, Schöls L, Schüle R, Schulz JB, Sproß J, Stasch E, Wunderlich G, Münchau A. Recommendations for optimal interdisciplinary management and healthcare settings for patients with rare neurological diseases. *Orphanet J Rare Dis*. 2024 Feb 13;19(1):62. doi: 10.1186/s13023-024-03023-1. PMID: 38347616; PMCID: PMC10863275.

Grotemeyer A, Petschner T, Peach R, Hoehl D, Knauer T, Thomas U, Endres H, Blum R, Sendtner M, Volkmann J, Ip CW. Standardized wireless deep brain stimulation system for mice. *NPJ Parkinsons Dis*. 2024 Aug 14;10(1):153. doi: 10.1038/s41531-024-00767-2. PMID: 39143106; PMCID: PMC11324748.

Guidetti M, Marceglia S, Bocci T, Duncan R, Fasano A, Foote KD, Hamani C, Krauss JK, Kühn AA, Lena F, Limousin P, Lozano AM, Maiorana NV, Modugno N, Moro E, Okun MS, Oliveri S, Santilli M, Schnitzler A, Temel Y, Timmermann L, Visser-Vandewalle V, Volkmann J, Priori A. Physical therapy in patients with Parkinson's disease treated with Deep Brain Stimulation: a Delphi panel study. *medRxiv [Preprint]*. 2024 Sep 23:2024.09.20.24314037. doi: 10.1101/2024.09.20.24314037. PMID: 39399050; PMCID: PMC11469472.

Hollunder B, Ostrem JL, Sahin IA, Rajamani N, Oxenford S, Butenko K, Neudorfer C, Reinhardt P, Zvarova P, Polosan M, Akram H, Vissani M, Zhang C, Sun B, Navratil P, Reich MM, Volkmann J, Yeh

FC, Baldermann JC, Dembek TA, Visser-Vandewalle V, Alho EJL, Franceschini PR, Nanda P, Finke C, Kühn AA, Dougherty DD, Richardson RM, Bergman H, DeLong MR, Mazzoni A, Romito LM, Tyagi H, Zrinzo L, Joyce EM, Chabardes S, Starr PA, Li N, Horn A. Mapping dysfunctional circuits in the frontal cortex using deep brain stimulation. *Nat Neurosci*. 2024 Mar;27(3):573-586. doi: 10.1038/s41593-024-01570-1. Epub 2024 Feb 22. PMID: 38388734; PMCID: PMC10917675.

Knorr S, Rauschenberger L, Muthuraman M, McFleder R, Ott T, Grundmann-Hauser K, Higuchi T, Volkmann J, Ip CW. Disturbed brain energy metabolism in a rodent model of DYT-TOR1A dystonia. *Neurobiol Dis*. 2024 May;194:106462. doi: 10.1016/j.nbd.2024.106462. Epub 2024 Mar 3. PMID: 38442845.

Laabs BH, Lohmann K, Vollstedt EJ, Reinberger T, Nuxoll LM, Kilic-Berkmen G, Perlmutter JS, Loens S, Cruchaga C, Franke A, Dobricic V, Hinrichs F, Grözinger A, Altenmüller E, Bellows S, Boesch S, Bressman SB, Duque KR, Espay AJ, Ferbert A, Feuerstein JS, Frank S, Gasser T, Haslinger B, Jech R, Kaiser F, Kamm C, Kollewle K, Kühn AA, LeDoux MS, Lohmann E, Mahajan A, Münchau A, Muthaupt-Buell T, Pantelyat A, Pirio Richardson SE, Raymond D, Reich SG, Saunders Pullman R, Schormair B, Sharma N, Sichani AH, Simonyan K, Volkmann J, Wagle Shukla A, Winkelmann J, Wright LJ, Zech M, Zeuner KE, Zittel S, Kasten M, Sun YV, Bäumer T, Brüggemann N, Ozelius LJ, Jinnah HA, Klein C, König IR. Genetic Risk Factors in Isolated Dystonia Escape Genome-Wide Association Studies. *Mov Disord*. 2024 Nov;39(11):2110-2116. doi: 10.1002/mds.29968. Epub 2024 Sep 17. PMID: 39287592.

Moseng T, Vliet Vlieland TPM, Battista S, Beckwée D, Boyadzhieva V, Conaghan PG, Costa D, Doherty M, Finney AG, Georgiev T, Gobbo M, Kennedy N, Kjekken I, Kroon FPB, Lohmander LS, Lund H, Mallen CD, Pavelka K, Pitsillidou IA, Rayman MP, Tveter AT, Vrieseckolk JE, Wiek D, Zanolli G, Østerås N. EULAR recommendations for the non-pharmacological core management of hip and knee osteoarthritis: 2023 update. *Ann Rheum Dis*. 2024 May 15;83(6):730-740. doi: 10.1136/ard-2023-225041. PMID: 38212040; PMCID: PMC11103326.

Peach R, Friedrich M, Fronemann L, Muthuraman M, Schreglmann SR, Zeller D, Schrader C, Krauss JK, Schnitzler A, Wittstock M, Helmers AK, Paschen S, Kühn A, Skogseid IM, Eisner W, Mueller J, Matthies C, Reich M, Volkmann J, Ip CW. Head movement dynamics in dystonia: a multi-centre retrospective study using visual perceptive deep learning. *NPJ Digit Med*. 2024 Jun 18;7(1):160. doi: 10.1038/s41746-024-01140-6. PMID: 38890413; PMCID: PMC11189529.

Reinhold C, Knorr S, McFleder RL, Rauschenberger L, Muthuraman M, Arampatzis P, Gräfenhan T, Schlosser A, Sendtner M, Volkmann J, Ip CW. Gene-environment interaction elicits dystonia-like features and impaired translational regulation in a DYT-TOR1A mouse model. *Neurobiol Dis*. 2024 Apr;193:106453. doi: 10.1016/j.nbd.2024.106453. Epub 2024 Feb 24. PMID: 38402912.

Rhee RL, Bathla G, Rebello R, Kurtz RM, Junek M, Warrington KJ, Khalidi N, Merkel PA, Guggenberger KV, Tamhankar MA, Bley TA; Vasculitis Clinical Research Consortium. Vessel wall MRI in giant cell arteritis: standardized protocol and scoring approach developed by an international working group. *Rheumatology (Oxford)*. 2024 Sep 27;keae498. doi: 10.1093/rheumatology/keae498. Epub ahead of print. PMID: 39331619.

Schmidt WA, Czihal M, Gernert M, Hartung W, Hellmich B, Ohrndorf S, Riemekasten G, Schäfer VS, Strunk J, Venhoff N. Recommendations for defining giant cell arteritis fast-track clinics. English version. *Z Rheumatol*. 2024 Dec;83(Suppl 3):285-288. doi: 10.1007/s00393-024-01532-9. Epub 2024 Jun 4. PMID: 38832967; PMCID: PMC11655567.

Thomsen M, Marth K, Loens S, Everding J, Junker J, Borngräber F, Ott F, Jesús S, Gelderblom M, Odorfer T, Kuhlenbäumer G, Kim HJ, Schaeffer E, Becktepe J, Kasten M, Brüggemann N, Pfister R,

Kollewe K, Krauss JK, Lohmann E, Hinrichs F, Berg D, Jeon B, Busch H, Altenmüller E, Mir P, Kamm C, Volkmann J, Zittel S, Ferbert A, Zeuner KE, Rolfs A, Bauer P, Kühn AA, Bäumer T, Klein C, Lohmann K. Large-Scale Screening: Phenotypic and Mutational Spectrum in Isolated and Combined Dystonia Genes. *Mov Disord*. 2024 Mar;39(3):526-538. doi: 10.1002/mds.29693. Epub 2024 Jan 12. PMID: 38214203.

Thomsen M, Ott F, Loens S, Kilic-Berkmen G, Tan AH, Lim SY, Lohmann E, Schröder KM, Ipsen L, Nothacker LA, Welzel L, Rudnik AS, Hinrichs F, Odorfer T, Zeuner KE, Schumann F, Kühn AA, Zittel S, Moeller M, Pfister R, Kamm C, Lang AE, Tay YW, Vidailhet M, Roze E, Perlmutter JS, Feuerstein JS, Fung VSC, Chang F, Barbano RL, Bellows S, Shukla AAW, Espay AJ, LeDoux MS, Berman BD, Reich S, Deik A, Franke A, Wittig M, Franzenburg S, Volkmann J, Brüggemann N, Jinnah HA, Bäumer T, Klein C, Busch H, Lohmann K. Genetic Diversity and Expanded Phenotypes in Dystonia: Insights from Large-Scale Exome Sequencing. *medRxiv [Preprint]*. 2024 Dec 5:2024.12.02.24316741. doi: 10.1101/2024.12.02.24316741. PMID: 39677454; PMCID: PMC11643126.

van der Geest KSM, Sandovici M, Bley TA, Stone JR, Slart RHJA, Brouwer E. Large vessel giant cell arteritis. *Lancet Rheumatol*. 2024 Jun;6(6):e397-e408. doi: 10.1016/S2665-9913(23)00300-4. Epub 2024 Apr 1. PMID: 38574745.

Westenberger A, Skrahina V, Usnich T, Beetz C, Vollstedt EJ, Laabs BH, Paul JJ, Curado F, Skobalj S, Gaber H, Olmedillas M, Bogdanovic X, Ameziane N, Schell N, Aasly JO, Afshari M, Agarwal P, Aldred J, Alonso-Frech F, Anderson R, Araújo R, Arkadir D, Avenali M, Balal M, Benizri S, Bette S, Bhatia P, Bonello M, Braga-Neto P, Brauneis S, Cardoso FEC, Cavallieri F, Classen J, Cohen L, Coletta D, Crosiers D, Cullufi P, Dashtipour K, Demirkiran M, de Carvalho Aguiar P, De Rosa A, Djaldetti R, Dogu O, Dos Santos Ghilardi MG, Eggers C, Elibol B, Ellenbogen A, Ertan S, Fabiani G, Falkenburger BH, Farrow S, Fay-Karmon T, Ferencz GJ, Fonoff ET, Fragoso YD, Genç G, Gorospe A, Grandas F, Gruber D, Gudesblatt M, Gurevich T, Hagenah J, Hanagasi HA, Hassin-Baer S, Hauser RA, Hernández-Vara J, Herting B, Hinson VK, Hogg E, Hu MT, Hummelgen E, Hussey K, Infante J, Isaacson SH, Jauma S, Koleva-Alazeh N, Kühlenbäumer G, Kühn A, Litvan I, López-Manzanares L, Luxmore M, Manandhar S, Marcaud V, Markopoulou K, Marras C, McKenzie M, Matarazzo M, Merello M, Mollehnauer B, Morgan JC, Mullin S, Musacchio T, Myers B, Negrotti A, Nieves A, Nitsan Z, Oskooilar N, Öztöç-Çakmak Ö, Pal G, Pavese N, Percesepe A, Piccoli T, Pinto de Souza C, Prell T, Pulera M, Raw J, Reetz K, Reiner J, Rosenberg D, Ruiz-Lopez M, Ruiz Martinez J, Sammler E, Santos-Lobato BL, Saunders-Pullman R, Schlesinger I, Schofield CM, Schumacher-Schuh AF, Scott B, Sesar Á, Shafer SJ, Sheridan R, Silverdale M, Sophia R, Spitz M, Stathis P, Stocchi F, Tagliati M, Tai YF, Terwecoren A, Thonke S, Tönges L, Toschi G, Tumas V, Urban PP, Vacca L, Vandenbergh W, Valente EM, Valzania F, Vela-Desojo L, Weill C, Weise D, Wojcieszek J, Wolz M, Yahalom G, Yalcin-Cakmakli G, Zittel S, Zlotnik Y, Kandaswamy KK, Balck A, Hanssen H, Borsche M, Lange LM, Csoti I, Lohmann K, Kasten M, Brüggemann N, Rolfs A, Klein C, Bauer P. Relevance of genetic testing in the gene-targeted trial era: the Rostock Parkinson's disease study. *Brain*. 2024 Aug 1;147(8):2652-2667. doi: 10.1093/brain/awae188. PMID: 39087914; PMCID: PMC11292909.

Winter C, Theuersbacher J, Guggenberger K, Fröhlich M, Schmalzing M, Bley T, Hillenkamp J. Five-Year Data from the Interdisciplinary Giant-Cell Arteritis Registry at the University Hospital of Würzburg: Value of Temporal Artery Biopsy. *Klin Monbl Augenheilkd*. 2024 Oct 10. English, German. doi: 10.1055/a-2381-1884. Epub ahead of print. PMID: 39389553.

Zentrum für seltene Bewegungsstörungen

Graessner H, Reinhard C, Bäumer T, Baumgärtner A, Brockmann K, Brüggemann N, Bültmann E, Erdmann J, Heise K, Höglinger G, Hüning I, Kaiser FJ, Klein C, Klopstock T, Krägeloh-Mann I, Krammer M, Luedtke K, Mücke M, Musacchio T, Nadke A, Osmanovic A, Ritter G, Röse K, Schippers C,

Schöls L, Schüle R, Schulz JB, Sproß J, Stasch E, Wunderlich G, Münchau A. Recommendations for optimal interdisciplinary management and healthcare settings for patients with rare neurological diseases. *Orphanet J Rare Dis*. 2024 Feb 13;19(1):62. doi: 10.1186/s13023-024-03023-1. PMID: 38347616; PMCID: PMC10863275.

Zentrum für Seltene Hormonstörungen

Beuschlein F, Else T, Bancos I, Hahner S, Hamidi O, van Hulsteijn L, Husebye ES, Karavitaki N, Prete A, Vaidya A, Yedinak C, Dekkers OM. European Society of Endocrinology and Endocrine Society Joint Clinical Guideline: Diagnosis and Therapy of Glucocorticoid-induced Adrenal Insufficiency. *J Clin Endocrinol Metab*. 2024 Jun 17;109(7):1657-1683. doi: 10.1210/clinem/dgae250. PMID: 38724043; PMCID: PMC11180513.

Chifu I, Quinkler M, Altieri B, Hannemann A, Völzke H, Lang K, Reisch N, Pamporaki C, Willenberg HS, Beuschlein F, Burger-Stritt S, Hahner S. Morbidity in Patients with Chronic Adrenal Insufficiency - Cardiovascular Risk Factors and Hospitalization Rate Compared to Population Based Controls. *Horm Metab Res*. 2024 Jan;56(1):20-29. doi: 10.1055/a-2190-3735. Epub 2023 Oct 12. PMID: 37827510.

Detomas M, Deutschbein T, Altieri B. Medical Therapy of Endogenous Cushing's Syndrome with Steroidogenesis Inhibitors: Treatment Rationale, Available Drugs, and Therapeutic Effects. *Exp Clin Endocrinol Diabetes*. 2024 Dec;132(12):723-731. doi: 10.1055/a-2317-0801. Epub 2024 Apr 30. PMID: 38688315.

Detomas M, Deutschbein T, Tamburello M, Chifu I, Kimpel O, Sbiera S, Kroiss M, Fassnacht M, Altieri B. Erythropoiesis in Cushing syndrome: sex-related and subtype-specific differences. Results from a monocentric study. *J Endocrinol Invest*. 2024 Jan;47(1):101-113. doi: 10.1007/s40618-023-02128-x. Epub 2023 Jun 14. PMID: 37314685; PMCID: PMC10776705.

Kienitz T, Bechmann N, Deutschbein T, Hahner S, Honegger J, Kroiss M, Quinkler M, Rayes N, Reisch N, Willenberg HS, Meyer G. Adrenal Crisis - Definition, Prevention and Treatment: Results from a Delphi Survey. *Horm Metab Res*. 2024 Jan;56(1):10-15. doi: 10.1055/a-2130-1938. Epub 2023 Aug 10. Erratum in: *Horm Metab Res*. 2023 Aug 25. doi: 10.1055/a-2157-2308. PMID: 37562416.

Morbach C, Detomas M, Sahiti F, Hoffmann K, Kroiss M, Gelbrich G, Frantz S, Hahner S, Heuschmann PU, Fassnacht M, Störk S, Deutschbein T. Cardiovascular status in endogenous cortisol excess: the prospective CV-CORT-EX study. *Eur J Endocrinol*. 2024 Nov 27;191(6):604-613. doi: 10.1093/ajendo/lvae145. PMID: 39556766.

Schock L, Chmielewski WX, Siegel S, Detomas M, Deutschbein T, Giese S, Honegger J, Unger N, Kreitschmann-Andermahr I. The effect of coping strategies on health-related quality of life in acromegaly patients. *Endocrine*. 2024 Jun;84(3):1108-1115. doi: 10.1007/s12020-024-03813-4. Epub 2024 Apr 13. PMID: 38613640; PMCID: PMC11208181.

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

Appeltshauser L, Glenewinkel H, Rohrbacher S, Wessely L, Villmann C, Sommer C, Doppler K. Case report: target antigen and subclass switch in a patient with autoimmune nodopathy. *Front Immunol*. 2024 Oct 7;15:1475478. doi: 10.3389/fimmu.2024.1475478. PMID: 39434877; PMCID: PMC11491391.

Breyer M, Grüner J, Klein A, Finke L, Klug K, Sauer M, Üçeyler N. In vitro characterization of cells derived from a patient with the GLA variant c.376A>G (p.S126G) highlights a non-pathogenic role

in Fabry disease. *Mol Genet Metab Rep.* 2023 Nov 25;38:101029. doi: 10.1016/j.ymgmr.2023.101029. PMID: 38469097; PMCID: PMC10926200.

Cohen SP, Caterina MJ, Yang SY, Socolovsky M, Sommer C. Pain in the Context of Sensory Deafferentation. *Anesthesiology.* 2024 Apr 1;140(4):824-848. doi: 10.1097/ALN.0000000000004881. PMID: 38470115.

Dithmar S, Zare A, Salehi S, Briese M, Sendtner M. hnRNP R regulates mitochondrial movement and membrane potential in axons of motoneurons. *Neurobiol Dis.* 2024 Apr;193:106454. doi: 10.1016/j.nbd.2024.106454. Epub 2024 Feb 24. PMID: 38408684.

Greguletz P, Plötz M, Baade-Büttner C, Bien CG, Eisenhut K, Geis C, Handreka R, Klausewitz J, Körtvelyessy P, Kovac S, Kraft A, Lewerenz J, Malter M, Nagel M, von Podewils F, Prüß H, Rada A, Rau J, Rauer S, Rößling R, Seifert-Held T, Siebenbrodt K, Sühs KW, Tauber SC, Thaler F, Wagner J, Wickel J, Leypoldt F, Rittner HL, Sommer C, Villmann C, Doppler K; GENERATE study group. Different pain phenotypes are associated with anti-Caspr2 autoantibodies. *J Neurol.* 2024 May;271(5):2736-2744. doi: 10.1007/s00415-024-12224-4. Epub 2024 Feb 22. PMID: 38386048; PMCID: PMC11055745.

Günther R, Wurster CD, Brakemeier S, Osmanovic A, Schreiber-Katz O, Petri S, Uzelac Z, Hiebeler M, Thiele S, Walter MC, Weiler M, Kessler T, Freigang M, Lapp HS, Cordts I, Lingor P, Deschauer M, Hahn A, Martakis K, Steinbach R, Ilse B, Rödiger A, Bellut J, Nentwich J, Zeller D, Muhandes MT, Baum T, Christoph Koch J, Schrank B, Fischer S, Hermann A, Kamm C, Naegel S, Mensch A, Weber M, Neuwirth C, Lehmann HC, Wunderlich G, Stadler C, Tomforde M, George A, Groß M, Pechmann A, Kirschner J, Türk M, Schimmel M, Bernert G, Martin P, Rauscher C, Meyer Zu Hörste G, Baum P, Löscher W, Flotats-Bastardas M, Köhler C, Probst-Schendzielorz K, Goldbach S, Schara-Schmidt U, Müller-Felber W, Lochmüller H, von Velsen O; SMARtCARE Study Group; Kleinschnitz C, Ludolph AC, Hagenacker T. Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Feb 6;39:100862. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.100862. PMID: 38361750; PMCID: PMC10864329.

Hartmannsberger B, Scriba S, Guidolin C, Becker J, Mehling K, Doppler K, Sommer C, Rittner HL. Transient immune activation without loss of intraepidermal innervation and associated Schwann cells in patients with complex regional pain syndrome. *J Neuroinflammation.* 2024 Jan 17;21(1):23. doi: 10.1186/s12974-023-02969-6. PMID: 38233858; PMCID: PMC10792943.

Deutsche Gesellschaft für Neurologie: S1-Leitlinien, Diagnostik bei Polyneuropathien, Version 6.1, 2024, Verfügbar unter: https://register.awmf.org/assets/guidelines/030-067l_S1_Diagnostik-Polyneuropathien_2025-08.pdf, Zugriff am 29.10.2025.

Hutchings AJ, Hambrecht B, Veh A, Giridhar NJ, Zare A, Angerer C, Ohnesorge T, Schenke M, Selvaraj BT, Chandran S, Sternecker J, Petri S, Seeger B, Briese M, Stigloher C, Bischler T, Hermann A, Damme M, Sendtner M, Lüningschrör P. Plekhg5 controls the unconventional secretion of Sod1 by presynaptic secretory autophagy. *Nat Commun.* 2024 Oct 4;15(1):8622. doi: 10.1038/s41467-024-52875-5. PMID: 39366938; PMCID: PMC11452647.

Ihne-Schubert SM, Morbach C, Papagianni A, Cejka V, Steinhardt MJ, Held M, Zeller D, Frantz S, Geier A, Knop S, Sommer C, Störk S, Einsele H. AmyKoS—a German real-world prospective cohort study of patients with suspected and proven amyloidosis. *J Rare Dis.* 2024;3:4. doi: 10.1007/s44162-024-00028-z.

Jablonka S, Schäfer N. The SMA Modifier Plastin 3 Targets Cell Membrane-Associated Proteins in Motoneurons. *Neurosci Insights*. 2024 Jan 19;19:26331055241226623. doi: 10.1177/26331055241226623. PMID: 38249130; PMCID: PMC10799582.

Jablonka S, Yildirim E. Disease Mechanisms and Therapeutic Approaches in SMARD1-Insights from Animal Models and Cell Models. *Biomedicines*. 2024 Apr 11;12(4):845. doi: 10.3390/biomedicines12040845. PMID: 38672198; PMCID: PMC11048220.

Jin Y, Brennecke J, Sodmann A, Blum R, Sommer C. Antibody selection and automated quantification of TRPV1 immunofluorescence on human skin. *Sci Rep*. 2024 Nov 18;14(1):28496. doi: 10.1038/s41598-024-79271-9. PMID: 39557902; PMCID: PMC11574049.

Klein D, Yépez MG, Martini R. Physical exercise halts further functional decline in an animal model for Charcot-Marie-Tooth disease 1X at an advanced disease stage. *J Peripher Nerv Syst*. 2024 Dec;29(4):494-504. doi: 10.1111/jns.12669. Epub 2024 Nov 10. PMID: 39523026; PMCID: PMC11625978.

Kmezic I, Press R, Glenewinkel H, Doppler K, Appeltshauser L. Low-dose rituximab treatment in a patient with anti-neurofascin-155 IgG4 autoimmune nodopathy. *J Neuroimmunol*. 2024 Apr 15;389:578326. doi: 10.1016/j.jneuroim.2024.578326. Epub 2024 Feb 27. PMID: 38422690.

Koch JC, Leha A, Bidner H, Cordts I, Dorst J, Günther R, Zeller D, Braun N, Metelmann M, Corcia P, De La Cruz E, Weydt P, Meyer T, Großkreutz J, Soriani MH, Attarian S, Weishaupt JH, Weyen U, Kuttler J, Zurek G, Rogers ML, Feneberg E, Deschauer M, Neuwirth C, Wu J, Ludolph AC, Schmidt J, Remane Y, Camu W, Friede T, Benatar M, Weber M, Lingor P; ROCK-ALS Study group. Safety, tolerability, and efficacy of fasudil in amyotrophic lateral sclerosis (ROCK-ALS): a phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol*. 2024 Nov;23(11):1133-1146. doi: 10.1016/S1474-4422(24)00373-9. PMID: 39424560.

Linse K, Weber C, Reilich P, Schöberl F, Boentert M, Petri S, Rödiger A, Posa A, Otto M, Wolf J, Zeller D, Brunkhorst R, Koch J, Hermann A, Großkreutz J, Schröter C, Groß M, Lingor P, Machetanz G, Semmler L, Dorst J, Lulé D, Ludolph A, Meyer T, Maier A, Metelmann M, Regensburger M, Winkler J, Schrank B, Kohl Z, Hagenacker T, Brakemeier S, Weyen U, Weiler M, Lorenz S, Bublitz S, Weydt P, Grehl T, Kotterba S, Lapp HS, Freigang M, Vidovic M, Aust E, Günther R. Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract*. 2024 Jul 4;6(1):34. doi: 10.1186/s42466-024-00328-1. PMID: 38961496; PMCID: PMC11223310.

Mehling K, Becker J, Chen J, Scriba S, Kindl G, Jakubietz R, Sommer C, Hartmannsberger B, Rittner HL. Bilateral deficiency of Meissner corpuscles and papillary microvessels in patients with acute complex regional pain syndrome. *Pain*. 2024 Jul 1;165(7):1613-1624. doi: 10.1097/j.pain.0000000000003168. Epub 2024 Feb 7. PMID: 38335004; PMCID: PMC11190899.

Rohrbacher S, Seefried S, Hartmannsberger B, Annabelle R, Appeltshauser L, Arlt FA, Brämer D, Dresel C, Dorst J, Elmas Z, Franke C, Geis C, Högen T, Krause S, Marziniak M, Mäurer M, Prüss H, Schoeberl F, Schrank B, Steen C, Teichtinger H, Thieme A, Wessely L, Zerneck A, Sommer C, Doppler K. Different Patterns of Autoantibody Secretion by Peripheral Blood Mononuclear Cells in Autoimmune Nodopathies. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2024 Sep;11(5):e200295. doi: 10.1212/NXI.0000000000200295. Epub 2024 Aug 22. Erratum in: *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2024 Nov;11(6):e200330. doi: 10.1212/NXI.0000000000200330. PMID: 39173087; PMCID: PMC11379437.

Salehi S, Zare A, Gandhi G, Sendtner M, Briese M. Ptbp2 re-expression rescues axon growth defects in Smn-deficient motoneurons. *Front Mol Neurosci*. 2024 Aug 23;17:1393779. doi: 10.3389/fnmol.2024.1393779. PMID: 39246602; PMCID: PMC11377325.

Schuster J, Dreyhaupt J, Mönkemöller K, Dupuis L, Dieterlé S, Weishaupt JH, Kassubek J, Petri S, Meyer T, Grosskreutz J, Schrank B, Boentert M, Emmer A, Hermann A, Zeller D, Prudlo J, Winkler AS, Grehl T, Heneka MT, Johannesen S, Göricke B, Witzel S, Dorst J, Ludolph AC; RAS-ALS Study Group. In-depth analysis of data from the RAS-ALS study reveals new insights in rasagiline treatment for amyotrophic lateral sclerosis. *Eur J Neurol*. 2024 Apr;31(4):e16204. doi: 10.1111/ene.16204. Epub 2024 Jan 19. PMID: 38240416; PMCID: PMC11235627.

Sokalski V, Lau K, Cairns T, Sommer C, Üçeyler N, Nordbeck P. Impact of the Covid19 pandemic on health-related quality of life in patients with Fabry disease - implications for future care of patients with rare diseases. *Mol Genet Metab Rep*. 2024 Oct 16;41:101150. doi: 10.1016/j.ymgmr.2024.101150. PMID: 39494390; PMCID: PMC11530596.

Talucci I, Arlt FA, Kreissner KO, Nasouti M, Wiessler AL, Miske R, Mindorf S, Dettmann I, Moniri M, Bayer M, Broegger Christensen P, Ayzenberg I, Kraft A, Endres M, Komorowski L, Villmann C, Doppler K, Prüss H, Maric HM. Molecular dissection of an immunodominant epitope in Kv1.2-exclusive autoimmunity. *Front Immunol*. 2024 Apr 11;15:1329013. doi: 10.3389/fimmu.2024.1329013. PMID: 38665908; PMCID: PMC11043588.

Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Frieze J, Goldbach S, Gross M, Günther R, Hahn A, Hagenacker T, Hauser E, Horber V, Illsinger S, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Koelbel H, Koehler C, Kolzter K, Lochmüller H, Ludolph A, Mensch A, Meyer Zu Hoerste G, Mueller M, Mueller-Felber W, Neuwirth C, Petri S, Probst-Schendzielorz K, Pühringer M, Steinbach R, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Schrank B, Schwartz O, Schlachter K, Schwerin-Nagel A, Schreiber G, Smitka M, Topakian R, Trollmann R, Tuerk M, Theophil M, Rauscher C, Vorgerd M, Walter MC, Weiler M, Weiss C, Wilichowski E, Wurster CD, Wunderlich G, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A; SMARTCARE study group. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol*. 2024 May;271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5. Epub 2024 Feb 27. PMID: 38409538; PMCID: PMC11055798.

Villa S, Aasvang EK, Attal N, Baron R, Bourinet E, Calvo M, Finnerup NB, Galosi E, Hockley JRF, Karlsson P, Kemp H, Körner J, Kutafina E, Lampert A, Mürk M, Nochi Z, Price TJ, Rice ASC, Sommer C, Taba P, Themistocleous AC, Treede RD, Truini A, Üçeyler N, Bennett DL, Schmid AB, Denk F. Harmonizing neuropathic pain research: outcomes of the London consensus meeting on peripheral tissue studies. *Pain*. 2024 Oct 16. doi: 10.1097/j.pain.0000000000003445. Epub ahead of print. PMID: 39432804.

Zare A, Salehi S, Bader J, Schneider C, Fischer U, Veh A, Arampatzi P, Mann M, Briese M, Sendtner M. hnRNP R promotes O-GlcNAcylation of eIF4G and facilitates axonal protein synthesis. *Nat Commun*. 2024 Aug 28;15(1):7430. doi: 10.1038/s41467-024-51678-y. PMID: 39198412; PMCID: PMC11358521.