Universitätsklinikum Würzburg

Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern

Direktor: Prof. Dr. H. Hebestreit

Jahresbericht

Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern

(ZESE)

am Universitätsklinikum

Würzburg 2025

ZESE
Zentrum für
Seltene Erkrankungen
Nordbayern

NAMSE
Zertifiziertes Zentrum
für Seltene Erkrankungen

Inhaltsverzeichnis

Abbildungsverzeichnis 2

Abkürzungsverzeichnis 3

1. Struktur des Zentrums für seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern und seiner Netzwerkpartner 4

2. Entwicklungen im ZESE 2025 7

a. Fallzahlentwicklung 7

b. Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe 7

c. Netzwerke 7

d. Modellvorhaben Genomsequenzierung nach §64e SGB V 8

e. Drittmittelprojekte 8

3. Besondere Aufgaben 9

a. Fallzahlen und Fallbearbeitung am Typ A-Zentrum 10

b. Standard-Operating Procedures (SOPs) 11

c. Fallkonferenzen 15

d. Prozesse / Maßnahmen zur Qualitätssicherung 15

4. Anzahl und Beschreibung der (mit-)gestalteten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen des ZESE und seiner Typ B-Zentren im Jahr 2025 22

5. Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen 26

6. Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen 27

7. Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren 2025 mitgearbeitet haben 27

8. Nennung der Studien zu Seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt 29

9. Publikationen 2025, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren mitgearbeitet haben 33

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1) Modifiziertes Organigramm des Zentrums für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern am Universitätsklinikum Würzburg (Stand 01.10.2025). Modifizierungen werden mit rotem Rahmen hervorgehoben.

Abbildung 2) Abklärungspfade am ZESE bei unklarer Diagnose.

Abbildung 3) Fallzahlen A-Zentrum 2025 ohne sogenannte „kleine“ Anfragen

Abbildung 4) Teilprozess: Zeit zwischen Erstkontakt bis interdisziplinärer Fallbesprechung 2025
Abbildung5) Teilprozess: Zeit zwischen interdisziplinärer Fallbesprechung bis Versand des Arztbriefes 2025
Abbildung 6) Bewertung der Unterstützung unseres Zentrums zur Diagnosefindung in Schulnoten durch die überweisenden Ärztinnen und Ärzte
Abbildung 7) Bewertung der Patienten-Gesamtzufriedenheit mit der Betreuung im Zentrum mittels Schulnotensystem

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	Deutschen 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“
KGGM	Institut für Klinische Genetik und Genommedizin
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 Behandelnden, 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 Patientinnen und Patienten mit unklaren Diagnosen die medizinischen Unterlagen sichtet und eine weitere Abklärung initiiert. 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 Patientenvertretungen und -organisationen ist uns auf allen Ebenen sehr wichtig. Die Struktur des Zentrums für Seltene Erkrankungen - Referenzzentrum Nordbayern ab Oktober 2025 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 Katharina Bergmann, MHBA. Dieser Bereich wurde bis zum 30.09.2025 dem ZESE angegliedert. Am 01.10.2025 wurde aus dieser Einheit und dem Institut für Humangenetik der Universität Würzburg das neue Institut für klinische Genetik und Genommedizin des Universitätsklinikums Würzburg (KGGM).

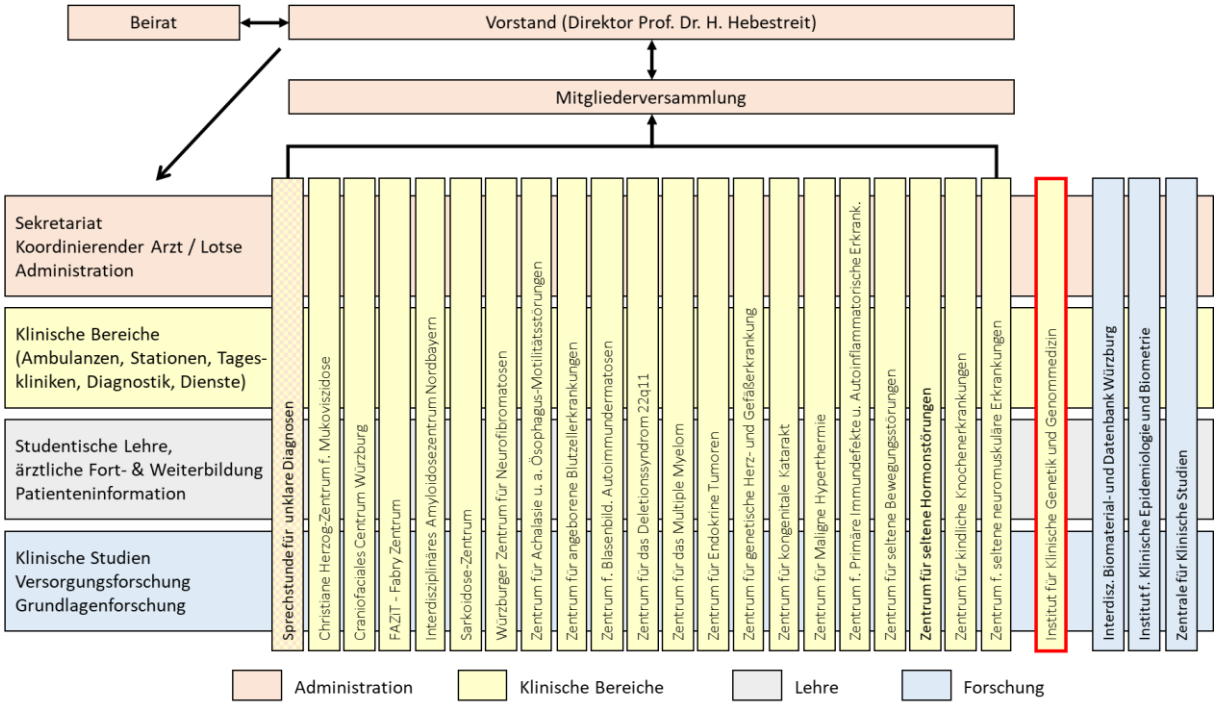


Abbildung 1) *Modifiziertes Organigramm des Zentrums für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern am Universitätsklinikum Würzburg (Stand 01.10.2025). Modifizierungen werden mit rotem Rahmen hervorgehoben.*

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 (Chirurgische Klinik I)
- Klinik und Poliklinik für Unfall- Hand-, Plastische und Wiederherstellungschirurgie (Chirurgische Klinik II)
- Klinik und Poliklinik für Herz-, Thorax-, 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 Genetik und Genommedizin
- Institut für Klinische Neurobiologie
- Institut für Diagnostische und Interventionelle Neuroradiologie
- Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie
- 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 2025 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 31.12.2025).

2. Entwicklungen im ZESE 2025

a. Fallzahlentwicklung

Im Jahr 2025 haben am Typ A-Zentrum insgesamt 224 Vorstellungen in der Präsenzsprechstunde für unklare Diagnosen und in der Sprechstunde zur Indikationsstellung und Beratung bzgl. genetischer Diagnostik stattgefunden, wobei hier auch Patientinnen und Patienten eingeschlossen sind, die sich bereits 2024 an das ZESE gewandt hatten, aber erst 2025 vorgestellt wurden. Zusätzlich erfolgten am Zentrum 35 telemedizinische Sprechstunden, die hauptsächlich im Rahmen der psychiatrisch-psychosomatischen Expertise durchgeführt wurden.
Das Typ A-Zentrum führte 2025 insgesamt 145 Fallkonferenzen zu 121 Patientinnen und Patienten an 47 Konferenzterminen innerhalb des Kernteams mit Vertreterinnen und 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. 8 Fallkonferenzen mit Expertinnen und Experten aus unterschiedlichen Fachbereichen des Universitätsklinikums Würzburg einschließlich Vertreterinnen und Vertretern der Typ B-Zentren und einen virtuellen Konferenztermin mit Zentren für Seltene Erkrankungen anderer Standorte über die Plattform Konsil-SE mit Konferenzen zu zwei Fällen.
Über die Typ B-Zentren des ZESE wurden im Jahr 2025 insgesamt 12.134 Fälle ambulant und 3.302 Fälle stationär (mit-)betreut. Die Typ B-Zentren führten in diesem Jahr 4.187 Fallkonferenzen zu eigenen stationären und ambulanten Patientinnen und Patienten, aber auch Patientinnen und Patienten anderer Einrichtungen durch.
Am Universitätsklinikum Würzburg wurden im Jahr 2025 7.471 Fälle mit der Hauptdiagnose einer Seltenen Erkrankung stationär behandelt, die mit einer Orpha-Kennnummer kodiert wurden. Insgesamt wurden 12.517 stationäre Fälle, 16.792 ambulante Fälle und 1.762 teilstationäre Fälle am Universitätsklinikum Würzburg im Jahr 2025 ORPHA-kodiert.

b. Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe

Im Jahr 2025 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 2025 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. Im Jahr 2025 wurden innerhalb der AG ZSE zudem die vorbereitenden Arbeiten zur Gründung der „Arbeitsgemeinschaft für Zentren für Seltene Erkrankungen

Deutschland“ intensiviert. Das ZESE übernahm hierbei eine federführende Rolle und war maßgeblich an der Vorbereitung und Koordination des Gründungsprozesses beteiligt.

d. Modellvorhaben Genomsequenzierung nach §64e SGB V

Mit dem Modellvorhaben nach § 64e SGB V wurde ein bundesweiter Rahmen geschaffen, um die umfassende Genomsequenzierung als Bestandteil einer qualitätsgesicherten und sektorenübergreifenden Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen und onkologischen Erkrankungen zu etablieren. Ziel des Modellvorhabens ist es, durch die Nutzung genomischer Informationen eine präzisere Diagnostik und eine individuellere Therapieplanung zu ermöglichen und damit die Versorgung der betroffenen Patientinnen und Patienten nachhaltig zu verbessern.
Für Zentren für Seltene Erkrankungen eröffnet das Modellvorhaben insbesondere die Möglichkeit, die Genomsequenzierung systematisch in diagnostische Prozesse zu integrieren und dadurch bislang ungeklärte Krankheitsursachen zu identifizieren. Die strukturierte Erhebung, Analyse und Interpretation genomischer Daten sowie deren interdisziplinäre Einordnung in den klinischen Kontext stellen dabei wesentliche Bestandteile der Versorgung dar.

Am Standort Würzburg konnten im Jahr 2025 268 Patientinnen und Patienten in das Modellvorhaben Genomsequenzierung eingeschlossen werden. Insgesamt fanden im Jahr 2025 im Rahmen des Modellvorhabens 215 interdisziplinäre Fallkonferenzen zur Indikationsstellung Genomsequenzierung statt sowie 175 Fallkonferenzen zur Beurteilung der Ergebnisse der Sequenzierung.
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 2025 fortgesetzt.

Telemedizinunterstützte, interdisziplinäre, multiprofessionelle und altersübergreifende Versorgung von jungen Menschen mit Seltenen Erkrankungen durch NAMSE-B-Zentrums-Cluster (B(e) NAMSE): Die Evaluationsstudie startete 2025 mit der Vorbereitungsphase des Projektes. Die Datenerhebung findet im Zeitraum 02/2026 bis 04/2028 statt und hat die Verbesserung der sektorenübergreifenden Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen zum Ziel. Die Versorgung soll dabei nicht nur medizinische Aspekte abdecken, sondern auch psychosoziale und edukative Maßnahmen beinhalten, um Betroffene und ihre Familien optimal zu unterstützen. Ein weiteres zentrales Ziel ist die Vermeidung von Fehl-, Über- und Unterversorgung durch eine gezielte Versorgungskoordination und eine individualisierte Betreuung.

Begleitende Evaluation des Aufbauprozesses eines offenen Nationalen Registers für Seltene Erkrankungen (NARSE) (FAIR4Rare): In der Laufzeit von 04/2023 – 03/2026 wird im Projekt FAIR4Rare das Nationale Register für Seltene Erkrankungen (NARSE) darauf geprüft, ob es Versorgungslücken schließen kann. Der Fokus liegt dabei auf Mukoviszidose, Fragilitätserkrankungen und genetisch bedingten Adipositasformen. Ziel der Arbeiten ist, dass die Patientendaten im digitalen Register zuverlässiger auffindbar sind und so mehr Betroffene am Fortschritt in Diagnostik und Therapie Seltener Erkrankungen teilhaben können.

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 Partnerinnen und Partnern aus 27 Ländern werden Strategien und Pilotprojekte entwickelt, um die Versorgung und den Wissensaustausch im Bereich Seltener Erkrankungen

europaweit zu verbessern. Das ZESE ist an der Joint Action insbesondere in den Arbeitspaketen 7 (National reference networks (NRN) and undiagnosed disease programmes or equivalent strategies interlinked with ERN) und 8 (Data management) aktiv.

Für weitere Informationen zu den Drittmittelprojekten siehe:

BASE-Netz:	https://www.base-netz.de
B(e) NAMSE:	https://www.benamse.de/
FAIR4Rare:	https://www.bihealth.org/de/forschung/forschungsgruppen/interoperabilitaet/digitale-medizin-und-interoperabilitaet/projekte/fair4rare
JARDIN:	https://jardin-ern.eu/

3. Besondere Aufgaben

Die nicht-ärztliche Lotsin im Sekretariat des ZESE nimmt werktäglich Anfragen von Patientinnen und Patienten, Angehörigen und Behandlerinnen und Behandlern entgegen und koordiniert zusammen mit den ärztlichen Lotsinnen und Lotsen das Vorgehen. Fragen zu konkreten Seltenen Erkrankungen oder Ansprechpartnerinnen und Ansprechpartnern werden umgehend beantwortet und der Patientin bzw. Patient an die passenden Experten am Universitätsklinikum in Würzburg oder deutschlandweit vermittelt. Für Patientinnen und 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.

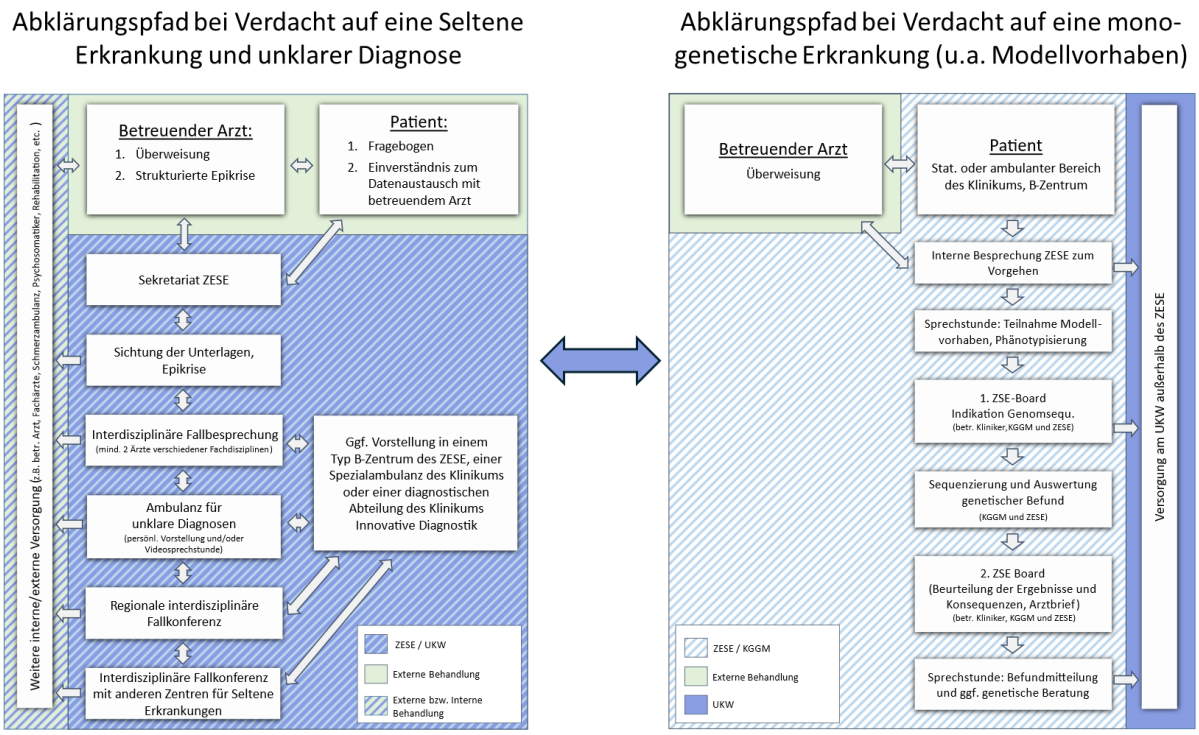


Abbildung 2) *Abklärungspfade am ZESE bei unklarer Diagnose. Es besteht die Möglichkeit bei Bedarf zwischen den beiden Abläufen zu wechseln. Links: Vorgehen am ZESE bei Abklärung eines Verdachts auf eine Seltene Erkrankung und unklarer Diagnose. Rechts: Vorgehen bei Verdacht auf eine monogenetische Seltene 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

Die im Folgenden genannten Fallzahlen beziehen sich ausschließlich auf die Fälle mit unklarer Diagnose ohne konkreten Verdacht auf eine monogentische Erkrankungen. Mit anderen Worten: die Fallzahlen der genetischen Sprechstunde sind nicht inkludiert. Aus diesem Grund sind die Fallzahlen für 2025 nicht direkt mit den Fallzahlen für 2024 vergleichbar.
Im Jahr 2025 gab es 433 Anfragen zu und von Patientinnen und Patienten an die Lotsinnen und Lotsen des ZESE Typ A-Zentrums. Von diesen wurden 30 Patientenfälle in der A-Sprechstunde für unklare Diagnosen gesehen. 95 Patientinnen und Patienten wurden innerhalb des Universitätsklinikums Würzburg oder an andere Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland weitergeleitet. Bei 43 Patientenfällen erfolgte eine Begutachtung der Erkrankung auf Grundlage der verfügbaren Unterlagen mit Empfehlungen zum weiteren Vorgehen. 6 Patientenfälle befanden sich noch in Bearbeitung und bei 55 Patientinnen und Patienten wurde die Bearbeitung des Falls vor Abschluss des Prozesses beendet (u.a. bei Zurückziehen der Anfrage durch die Patientin bzw. den Patienten oder weil relevante Unterlagen trotz mehrfacher Erinnerung nicht zur Verfügung gestellt wurden). Des Weiteren wurden 2025 204 weitere sogenannte „kleine“ Anfragen u.a. im Rahmen der Lotsenfunktion des ZESE dokumentiert, die z. B. in Form von E-Mails, Telefonanfragen oder anderer Kontaktaufnahme mit dem ZESE eingingen, ohne das relevante medizinische Unterlagen zur Verfügung gestellt wurden.

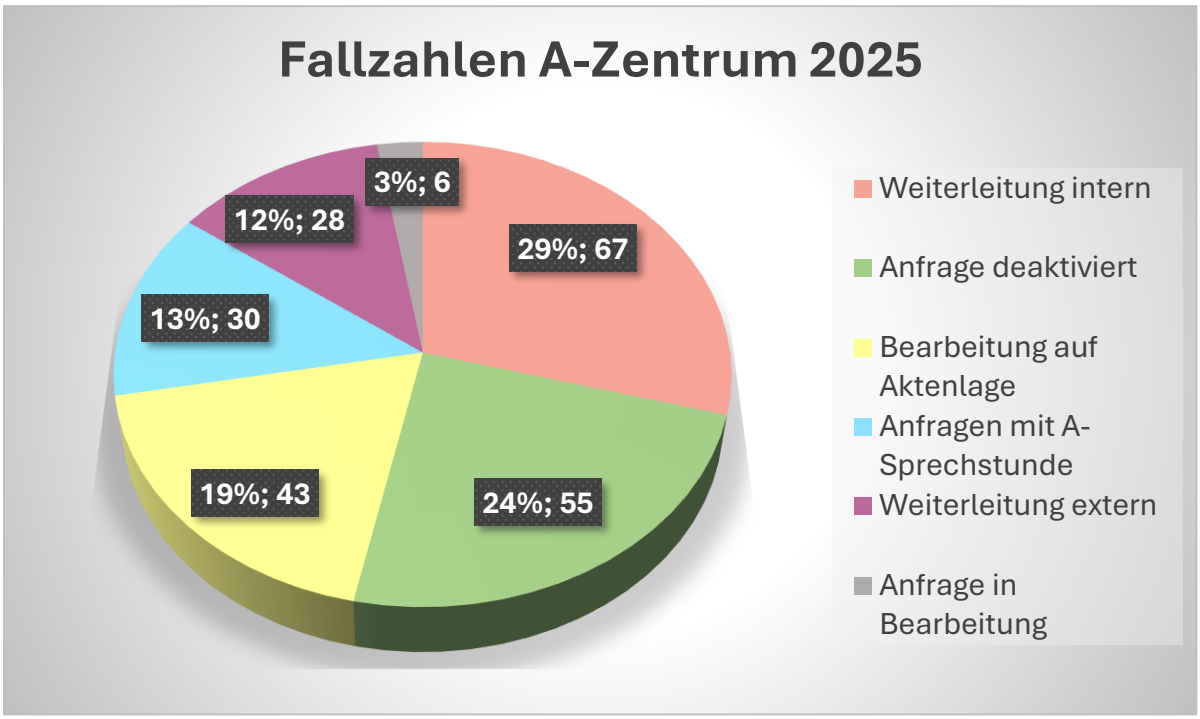


Abbildung 3) *Fallzahlen A-Zentrum 2025 ohne sogenannte „kleine“ Anfragen*

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 5; Freigabe 25.03.2026)
- Kernaufgaben/Funktionen des ZESE A-Zentrums
  (Version 3; Freigabe 29.12.2025)
- 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 3; Freigabe 09.10.2026)
- Lotsentätigkeit im Zentrum für Seltene Erkrankungen
  (Version 3; Freigabe 25.03.2026)

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 3; Freigabe 14.07.2026)
- Überleitung von Patienten aus dem ZESE A-Zentrum in die B-Zentren oder in Spezialsprechstunden am Universitätsklinikum Würzburg
  (Version 4; Freigabe 14.07.2026)
- Lob- und Beschwerdemanagement
  (Freigabe 19.09.2016; letzte Überprüfung 16.09.2025)
- Fallkonferenzen des ZESE
  (Version 3; Freigabe 29.12.2025)
- Zentrenübergreifende Fallkonferenz
  (Version 2; Freigabe 02.01.2024; letzte Überprüfung 16.01.2026)
- Patientenaufnahme und grundlegende Schritte in Konsil-SE
  (Version 2; Freigabe 09.10.2026)
- Patienteninformation zur Datenverarbeitung innerhalb der Deutschen Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen zur verbesserten Betreuung von Patientinnen und Pateinten mit seltenen Erkrankungen
  (Freigabe 03.12.2021)
- Konzept für die Lagerung und Verwaltung von Biomaterialien
  (Version 2; Freigabe 02.12.2021; letzte Überprüfung 16.01.2026)
- Psychosoziale Versorgung am ZESE
  (Version 2; Freigabe 22.11.2025)

Austausch Patientendaten

- Patienteneinwilligung zur Datenübermittlung gem. §73Abs. 1 b SGB V
  (Freigabe 06.02.2017; letzte Überprüfung 28.10.2025)

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 01.04.2026)*
- 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*)
- Verfahrensanweisung Therapieplanerstellung Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose *(letzte Überprüfung 30.09.2024)*
- Psychosoziale Versorgung bei Mukoviszidose *(letzte Überprüfung 06.10.2025)*
- Aufklärung Studienteilnahme *(letzte Überprüfung 22.09.2025)*

Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)

- 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 08.10.2025)*
- SOP Transbronchiale Kryolungenbiopsie *(letzte Überprüfung 22.07.2022)*

Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF)

- Diagnostik & Operative Behandlung von Patienten mit Tumoren im Kleinhirnbrückenwinkel *(letzte Überprüfung 24.09.2025)*
- Onkoloige: SOP Neurofibromatosen *(letzte Überprüfung 24.09.2025)*
- SOP Läsionen peripherer Nerven: Tumoren *(letzte Überprüfung 24.09.2025)*
- SOP Intrakranielle Meningeome *(letzte Überprüfung 24.09.2025)*
- SOP Läsionen peripherer Nerven: Elektrophysiologie *(letzte Überprüfung 24.09.2025)*

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 24.08.2026)*
- Nüchternheit vor endoskopischer Untersuchung bei Vd. a. Achalasie *(letzte Überprüfung 17.03.2026)*

- SOP Breischluck *(letzte Überprüfung 10.02.2026)*
- SOP Kontrolle post POEM *(letzte Überprüfung 10.02.2026)*

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 11.02.2025)*
- VA Pemphigus *(letzte Überprüfung 15.01.2026)*

Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)

- Kardiovaskuläre Erkrankungen mit genetischem Hintergrund *(letzte Überprüfung 15.06.2025)*
- 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 23.09.2025)*

Zentrum für endokrine Tumore (ZET)

- Phäochromozytom/Paragangliom *(letzte Überprüfung 14.04.2025)*
- Therapiepfad Nebennierenkarzinom (NN-Karzinom ACC) *(letzte Überprüfung 01.12.2025)*
- Therapiepfad Anaplastisches Schilddrüsenkarzinom (SD-Karzinom ATC) *(letzte Überprüfung 29.10.2024)*
- Vorbereitung Radioiodtherapie bei differenziertem Schilddrüsenkarzinom *(letzte Überprüfung 10.09.2025)*
- Therapiepfad Medulläres Schilddrüsenkarzinom *(letzte Überprüfung 06.05.2025)*

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 12.09.2025)*
- Patientensicherheit *(letzte Überprüfung 04.12.2025)*
- Analyse der T-Zell Differenzierung *(letzte Überprüfung 12.09.2025)*
- Analyse der B-Zell Differenzierung *(letzte Überprüfung 12.09.2025)*

Zentrum für Riesenzellarteriitis (ZeRI)

- RZA Würzburger Standard *(letzte Überprüfung 27.11.2019)*

Zentrum für seltene Hormonstörungen

- Akromegalie *(letzte Überprüfung 30.06.2026)*
- Akute Hypercalciämie *(letzte Überprüfung 30.08.2026)*
- Einleitung einer Therapie mit Tolvaptan (Samsca®) unter stationären Bedingungen *(letzte Überprüfung 05.03.2026)*
- Etomidat bei Cortisolexcess *(letzte Überprüfung 12.10.2025)*
- Hyperprolaktinämie *(letzte Überprüfung 04.04.2026)*
- Hyponatriämie *(letzte Überprüfung 14.07.2025)*
- Hypophyseninzidentalom *(letzte Überprüfung 27.12.2025)*
- Insulininjektion *(letzte Überprüfung 27.12.2025)*
- Kapillare Blutzuckermessung *(letzte Überprüfung 27.12.2025)*
- Manifeste Hyperthyreose *(letzte Überprüfung 07.04.2026)*
- Männlicher Hypogonadismus *(letzte Überprüfung 29.03.2026)*
- Nebenniereninsuffizienz *(letzte Überprüfung 30.06.2026)*
- Notfall Nebennierenkrise *(letzte Überprüfung 03.08.2026)*
- Notfall thyreotoxische Krise *(letzte Überprüfung 03.08.2026)*
- Perioperatives Management von Patienten mit Nebennierentumor *(letzte Überprüfung 23.06.2026)*
- Phäochromozytom/Paragangliom *(letzte Überprüfung 07.04.2026)*
- Screening MEN1 *(letzte Überprüfung 27.12.2025)*
- Symptomatische Hyponatriämie *(letzte Überprüfung 03.08.2026)*
- Test SOP Bestimmung-Insulin-Analoga *(letzte Überprüfung 04.08.2026)*
- Test SOP Hydrocortison Resorptionskurve *(letzte Überprüfung 17.07.2026)*
- Test SOP Hydrocortison Resorptionstest Auswertungsmaske *(letzte Überprüfung 15.10.2025)*
- Test SOP PTH Etagenblutentnahme *(letzte Überprüfung 08.12.2025)*
- Test SOP ACTH Test *(letzte Überprüfung 27.06.2025)*
- Test SOP 3 Prozent-NaCl-Test zur Differenzialdiagnose des Polyurie-Polydipsie-Syndroms *(letzte Überprüfung 31.10.2025)*
- Test SOP Arginin-Test zur DD Polyurie-Polydipsie Syndrom *(letzte Überprüfung 26.10.2025)*
- Test SOP Calcium Stimulationstest *(letzte Überprüfung 14.06.2026)*
- Test SOP Clonidin-Suppressions Test *(letzte Überprüfung 03.08.2026)*
- Test SOP Dexa Lang Test *(letzte Überprüfung 15.03.2026)*
- Test SOP Dexa Kurztest *(letzte Überprüfung 30.09.2026)*
- Test SOP Dexamethason CRH Test *(letzte Überprüfung 27.12.2025)*
- Test SOP GHRH Arginin Test *(letzte Überprüfung 20.06.2026)*
- Test SOP Hungerversuch *(letzte Überprüfung 04.08.2026)*

- Test SOP Insulinhypoglykämie Test *(letzte Überprüfung 17.08.2026)*
- Test SOP Lacroix-Testung aberrante Rezeptoren *(letzte Überprüfung 27.12.2025)*
- Test SOP Macimorelin Test *(letzte Überprüfung 14.09.2026)*
- Test SOP Metopiron Test *(letzte Überprüfung 30.06.2026)*
- Test SOP oGTT mit HGH Bestimmung hGH Suppressionstest *(letzte Überprüfung 27.12.2025)*
- Test SOP Pravidel Test *(letzte Überprüfung 27.12.2025)*
- Test SOP Differentialdiagnose des Polyurie-Polydipsie-Syndroms *(letzte Überprüfung 28.09.2026)*
- Test SOP Minirintest, Vasopressin-Test, ddAVP-Test *(letzte Überprüfung 30.06.2026)*

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

- Polyneuropathien - interne Untersuchungsstandards *(letzte Überprüfung 10.03.2024)*
- Polyneuropathien Anamnese- und Untersuchungsbogen *(letzte Überprüfung 28.01.2026)*

c. Fallkonferenzen

Das ZESE Typ A-Zentrum führt wöchentlich interdisziplinäre Fallbesprechungen zu Patientinnen und Patienten durch, die mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung aber unklarer Diagnose an das ZESE überwiesen wurden [2025: 145 Fallkonferenzen zu 121 Patientinnen und Patienten an 47 Konferenzterminen]. An diesen Fallbesprechungen waren 2025 die folgenden Disziplinen regelhaft beteiligt: Humangenetik, Innere Medizin, Neurologie, Pädiatrie und Psychiatrie/Psychosomatik.

Weiterhin fanden 2025 auf der Ebene des Typ A-Zentrums 368 Fallkonferenzen zwischen Vertreterinnen und Vertretern des ZESE und der Humangenetik sowie betreuenden Ärztinnen und Ärzten anderer Fachgebiete auf der Basis einer Konsilanfrage statt, um die weitere Abklärung bei Patientinnen und Patienten des Universitätsklinikums einschließlich sinnvoller genetischer Diagnostik zu diskutieren. Dazu kommen die oben ausgeführten 215+175 Fallkonferenzen im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung.

Zusätzlich fanden viele klinikumsinterne Fallbesprechungen mit Vertreterinnen und Vertretern der Typ B-Zentren, 6 Termine bzw. 8 Fallkonferenzen mit Expertinnen und Experten aus unterschiedlichen Fachbereichen des Universitätsklinikums Würzburg einschließlich Vertreterinnen und Vertretern der Typ B-Zentren und ein deutschlandweit zentrenübergreifender Besprechungstermin bzw. 2 externe Fallkonferenzen über das System Konsil-SE statt

Auf Ebene der Fachzentren (Typ B-Zentren nach NAMSE) des Zentrums für Seltene Erkrankungen fanden 20254 regelmäßig zusätzliche interdisziplinäre bzw. multiprofessionelle Fallkonferenzen statt, bei denen 3.731 interne und 456 externe Patientinnen und Patienten besprochen wurden.

d. Prozesse / Maßnahmen zur Qualitätssicherung

<u>Verbesserung der Abläufe am ZESE</u>

Zur Vereinfachung und Beschleunigung der Abläufe im ZESE von der Anmeldung bis zum Abschluss der Fallbearbeitung mittels Arztbrief bei Patientinnen und Patienten mit unklaren Diagnosen wurde im Jahr 2019 das webbasierte Anmeldeportal 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 Patientin bzw. Patienten/anmeldenden Ärztinnen bzw. Ärzte mit dem ZESE und der internen, interdisziplinären Fallbesprechung auf Basis folgender, vollständig eingegangener Unterlagen:
    - Fragebogen zur Krankheitsgeschichte

- Anmeldebogen durch die Zuweiserin bzw. den Zuweiser
- Datenschutzerklärung der Patientin / des Patienten
- 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 2025 war, im Regelfall für Patientenanmeldungen 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.

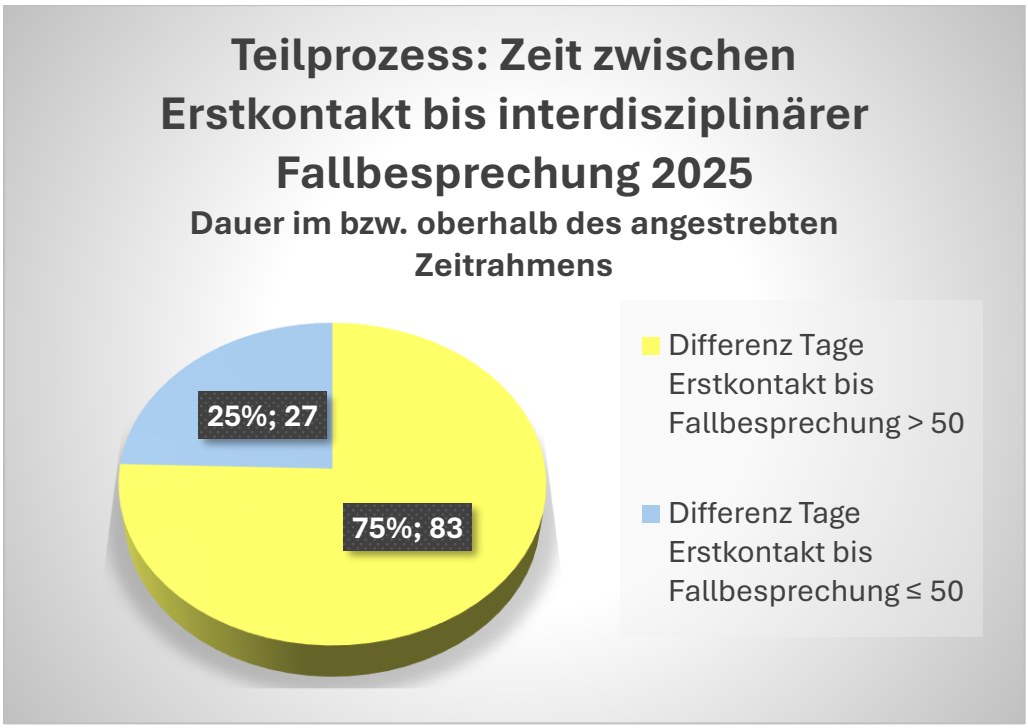


Abbildung 4) *Teilprozess: Zeit zwischen Erstkontakt bis interdisziplinärer Fallbesprechung 2025*

⇒ Von insgesamt 110 Patientinnen und Patienten, die 2025 in der Fallbesprechung vorgestellt wurden, wurden 83 Patientinnen und Patienten (75%) erst nach mehr als 50 Tagen nach erstem Kontakt mit dem ZESE in der interdisziplinären Fallbesprechung diskutiert.

⇒ Der Median vom Zeitpunkt der Anfragenvervollständigung durch Patientinnen bzw. Patienten/überweisende Ärztinnen bzw. Ärzte bis zur interdisziplinären Fallbesprechung lag bei diesen Patientinnen und Patienten (n = 103) bei 37 Tagen.

<u>Analyse der Gründe für eine Latenz >50 Tage:</u>

a. Die Unterlagen der Patientinnen und Patienten blieben lange unvollständig. Eine weitere Auswertung des dargestellten Patientenkollektivs ergab, dass die mittlere Dauer von Erstkontakt bis zur Bereitstellung der Unterlagen, die zur weiteren Bearbeitung mindestens

erforderlich sind, im Mittel 67 Tage betrug und damit allein schon über den angestrebten 50 Tagen Gesamtbearbeitungszeit lag.

b. In einzelnen Fällen ergaben sich Wartezeiten nach Vervollständigung der Unterlagen bis zur interdisziplinären Besprechung der Patientinnen und Patienten durch die Vielzahl und Komplexität der Patientenanfragen.

<u>2025 durchgeführte Maßnahmen zur Prozessoptimierung:</u>

a. Weiterentwicklung v.a. bzgl. der Benutzerfreundlichkeit des BASE-Netz Anmeldeportals. Die mittlere Dauer vom Zeitpunkt des Erstkontakts durch die Patientin bzw. den Patienten/überweisende Ärztin bzw. überweisenden Arzt mit dem ZESE bis zum Zeitpunkt der Bereitstellung der Unterlagen, die mindestens zur Vervollständigung nötig sind, konnte im Vergleich zur Auswertung des Vorjahres (2024) von 78 auf 67 Tage (um 14%) reduziert werden.
b. Systematische (chronologische) Ordnung der in BASE-Netz zur Verfügung gestellten medizinischen Unterlagen zur einfacheren ärztlichen Bearbeitung.
c. Ausweitung der Fallbesprechungen nach Anfragesituation (Erhöhung der Fallbesprechungsfrequenz oder Verlängerung der einzelnen Besprechungen).

Weiterhin fand am 31.10.2025 eine Besprechung im Team zur Identifizierung möglicher anderer Optimierungsansätze statt. Es wurde besprochen, den Arztbrief umzustellen und sich weiter regelmäßig 3-4 mal pro Jahr zu treffen.

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.

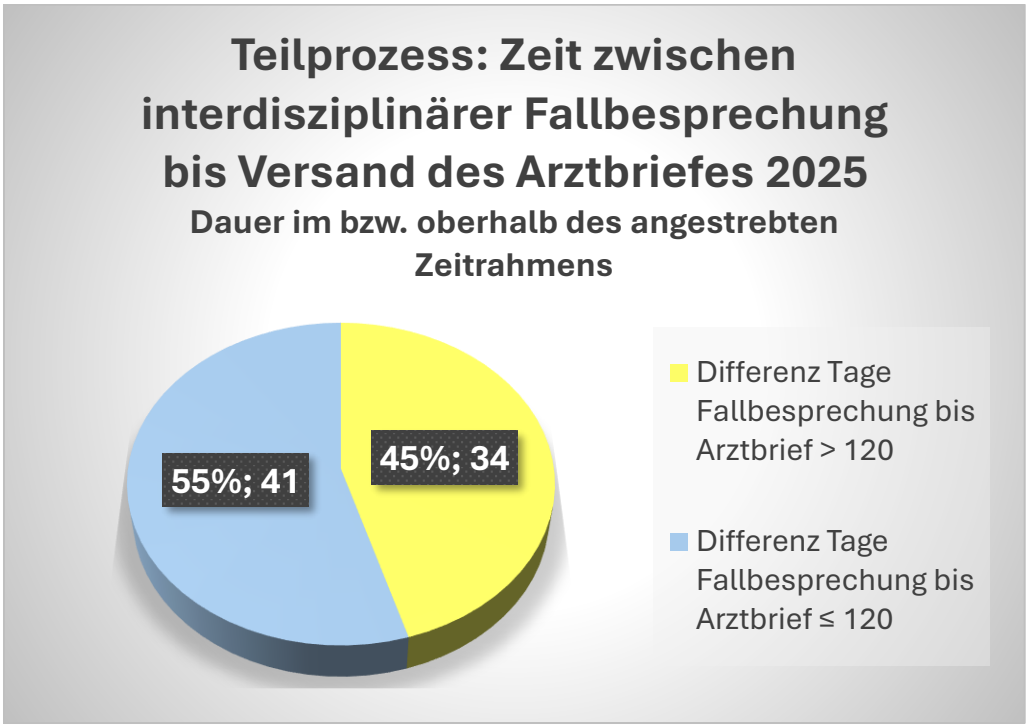


Abbildung5) *Teilprozess: Zeit zwischen interdisziplinärer Fallbesprechung bis Versand des Arztbriefes 2025*

⇒ Von insgesamt 75 Patientinnen und Patienten, die in der Fallbesprechung interdisziplinär diskutiert wurden, erhielten 34 Patientinnen und Patienten (45%) erst nach über 120 Tagen nach der Fallbesprechung den vorerst abschließenden Arztbrief.

⇒ Im Vergleich zu den Auswertungen im Jahr 2023 konnte der Anteil der Patientinnen und Patienten, die den vorab abschließenden Arztbrief im Zeitraum von 120 Tagen erhielten, um 23% gesteigert werden.

⇒ Der Median vom Zeitpunkt der der interdisziplinären Fallbesprechung bis zum Versand eines vorerst abschließenden Arztbriefes lag bei diesen Patientinnen und Patienten bei 109 Tagen.

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 den Patientinnen und Patienten nicht vor
    II. Die Haus- /Fachärztin bzw. der Haus- / Facharzt war schwer erreichbar
b. Verzögerung der Fallbearbeitung durch Konsilanfragen des ZESE bei ärztlichen Expertinnen und 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 Patientinnen und Patienten
    III. Verschiebung von Terminen aufgrund einer Erkrankung der Ärztin bzw. 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. Neuetablierung 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.

2025 durchgeführte Maßnahmen zur Prozessoptimierung:

a. Weitere Abstimmung zur Fokussierung der im Arztbrief darstellenden Inhalte und zur Optimierung der Prozesse.
b. Ausbau telemedizinischer Sprechstunden

Es wurde eine weitere Auswertung bzgl. der Dauer des Behandlungsprozesses an unserem Zentrum durchgeführt. Grundlage der Auswertung waren Patientinnen und Patienten, die sich 2025 an unserm Zentrum angemeldet haben und im Verlauf eine persönliche oder telemedizinische Sprechstunde für unklare Diagnosen unseres Zentrums geplant wurde.
Bei diesem Patientenkollektiv sind folgende Mediane zu verzeichnen:

- Erstanmeldung bis Anfragenvervollständigung: 31 Tage
- Anfragenvervollständigung bis interdisziplinären Fallvorstellung: 23 Tage
- Interdisziplinären Fallvorstellung bis Sprechstunde: 38 Tage

Verbesserung der medizinischen Betreuung am ZESE

Die Erfahrung der vergangenen Jahre bei der Betreuung von Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose hat gezeigt, dass viele Patientinnen und Patienten eine psychiatrisch-psychosomatische (Co-)Morbidität haben. Diese kann sowohl bei Patientenfällen mit dann letztendlich gesicherter Seltener Erkrankung bestehen als auch bei Patientenfällen mit einer häufigen Erkrankung, deren Symptomatik jedoch durch die psychiatrisch-psychosomatische (Co-)Morbidität untypisch erscheint. Auch brauchen die betroffenen Patientinnen und Patienten eine entsprechende Versorgung.

Um die Diagnosefindung bei Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose zu verbessern und zu verkürzen, wurde im Rahmen des vom Innovationsfond geförderten Projekts ZSE-DUO die gemeinsame Patientenbetreuung durch eine somatische Ärztin bzw. einen somatischen Arzt, z.B. für Neurologie, und einer Ärztin bzw. einen Arzt für Psychiatrie und Psychotherapie oder für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie etabliert. Die im Rahmen von ZSE-DUO entwickelten Strukturen und Prozesse wurden 2025 auch nach Ende der Förderung für die Patientenversorgung beibehalten, soweit dies ohne eine zusätzliche Finanzierung möglich war. Es ist bisher trotz positiver Beurteilung des Projekts durch den Innovationsausschuss des Gemeinsamen Bundesausschusses nicht gelungen, eine Finanzierung der dualen Lotsenstruktur zu etablieren.

In den Typ B-Zentren und im Typ A-Zentrum wurden die SOPs er- bzw. überarbeitet. Auch nahmen Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter der Zentren an Qualitätszirkeln, Studien, Ringversuchen, Registertreffen, Benchmarking, Schulungen, Weiterbildungen sowie Team- und Fallbesprechungen zur Qualitätssicherung teil. Weiterhinwurden folgende Zertifizierungen durchgeführt bzw. galten im Jahr 2025, um die Qualität in den Zentren sicherzustellen:

- Typ A-Zentrum: Zertifizierung nach ClarCert, gültig bis 21.02.2028 (letzte Überwachung mit positivem Ergebnis am 04.02.2026).
- Christiane Herzog Zentrum für Mukoviszidose: muko.zert, gültig bis 08.07.2027.
- Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen: Akkreditierung D-ML-13450-01-00 gültig bis 06/2025.
- Fabry-Zentrum Würzburg/Nephrologie: Zertifizierung nach ClarCert, gültig bis 27.03.2028.
- Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen im Rahmen der Zertifizierung nach JACIE des University Children´s Hospital, Dept. Of Paediatric Haematology/Oncology, Paediatric Stem Cell Transplantation Program University Medical Center Würzburg, gültig bis 18.08.2029
- Zentrum für endokrine Tumore: im European Reference Network EuRanCan und zusätzlich als ENSAT Center of Excellence für Nebennierentumoren zertifiziert.
- Zentrum für Maligne Hyperthermie: Zertifizierung durch die Europäische MH Gruppe, gültig bis 2025.
- Zentrum für das Multiple Myelom im Rahmen der Zertifizierung nach JACIE des University Hospital Würzburg, Department of Internal Medicine II, Centre for Haematopoietic Stem Cell Transplantation & CAR-T Cell Therapy, gültig bis 22.01.2029.
- Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen: Zertifiziert durch die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (DGM); gültig bis 2027.

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 die betreuende Ärztin bzw. den betreuenden Arzt sowie ein kurzer Fragebogen (siehe unten) konzipiert, welcher etwa 12 Monate nach dem vorab abschließenden Arztbrief unseres Zentrums an die überweisende Ärztin bzw. den überweisenden Arzt der Patientin bzw. 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 die überweisende Ärztin / 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.

<u>2025 durchgeführte Maßnahmen zur Prozessoptimierung:</u>

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

2025 wurden insgesamt 69 Nachverfolgungen an die überweisenden Ärztinnen und Ärzte etwa 12 Monate nach Versand des Arztbriefes unseres Zentrums verschickt. In 38 Fällen (ca. 55%) haben wir eine Rückmeldung erhalten und davon in 29 Fällen die Beantwortung der Frage 2 zur Unterstützung unseres Zentrums bei der Diagnosefindung. In 90% der Fälle (26 mal) ist dokumentiert, dass die niedergelassenen Ärztinnen und Ärzte die Unterstützung des Zentrums als sehr gut bis befriedigend wahrgenommen haben. Eine grafische Darstellung der Bewertung zur Unterstützung unseres Zentrums bei der Diagnosestellung ist nachfolgend dargestellt.

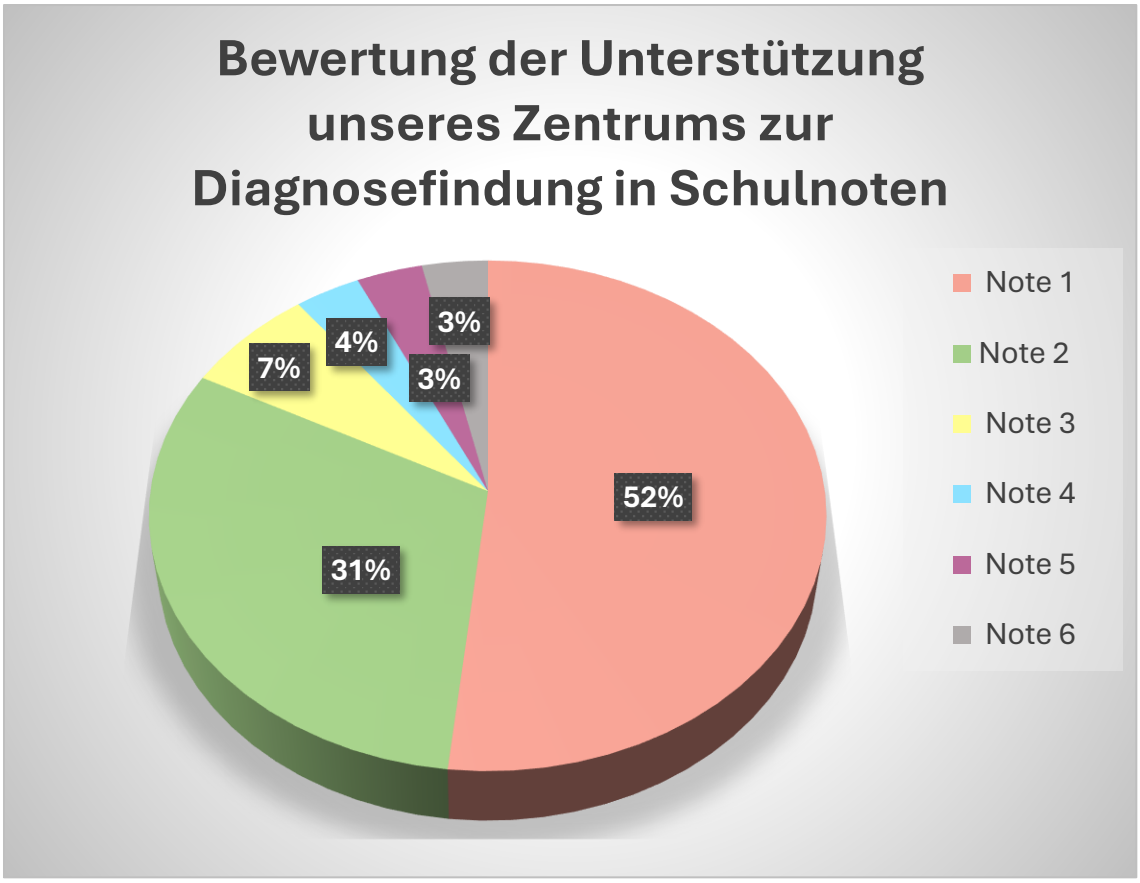


Abbildung 6) *Bewertung der Unterstützung unseres Zentrums zur Diagnosefindung in Schulnoten durch die überweisenden Ärztinnen und Ärzte*

In der Nachverfolgung ist zu allen Fragen die Möglichkeit vorhanden, einen Freitext zu formulieren. Zudem wird in Frage 4 explizit nach Anmerkungen bzw. Verbesserungsvorschläge für unser Zentrum gefragt. Die Rückmeldungen von den in 2025 verschickte Nachverfolgung wurden im ZESE gescreent und Kategorien definiert. Für die Kategorienzuordnung war eine Mehrfachnennung möglich. Hier kann für das Jahr 2025 berichtet werden, dass 16 mal die Kategorie „Keine ausreichende Informationsgrundlage bzw. keine weitere Behandlung der Patientin bzw. des Patienten“, siebenmal „Diagnose nicht abschließend geklärt“, sechsmal „Kritik bzw. Unzufriedenheit hinsichtlich der Behandlung am ZESE (bezüglich bspw. persönlicher/telemedizinischer Sprechstunde, Kommunikation und/oder Diagnostik)“, fünfmal „Diagnose gesichert bzw. Diagnose(n) konnte(n) ausgeschlossen werden“, dreimal „Zufrieden mit der Behandlung am ZESE“ und einmal „Kritik bzw. Unzufriedenheit hinsichtlich organisatorischer Abläufe am ZESE“ genannt wurde.

<u>Patientenzufriedenheitsbefragung</u>

2022 wurde für das Typ A-Zentrum in Abstimmung mit der Selbsthilfe, dem Vorstand und dem Beirat eine Patientenzufriedenheitsbefragung konzipiert. Seit Januar 2023 wird diese anonyme Befragung an alle Patientinnen und Patienten weitergegeben, die in der A-Sprechstunde für unklare Diagnosen vorstellig waren. Das Ausfüllen kann digital mittels eines QR-Codes oder in Papierform erfolgen. In diesem anonymen Fragebogen haben die ausfüllenden Personen die Möglichkeit, die Zufriedenheit mit der medizinischen Betreuung sowie der Organisation des Zentrums, die ambulante Vorstellung sowie der Kontakt zur Selbsthilfe bzw. Patientenvertretung und die Zufriedenheit insgesamt zu bewerten. Der Rücklauf seit Einsatz der Patientenzufriedenheitsbefragung beläuft sich aktuell (Stand 12.10.2026) auf n = 57, weswegen nachfolgend ausschließlich eine grafische Abbildung der Gesamtzufriedenheit (n = 55) dargestellt ist.

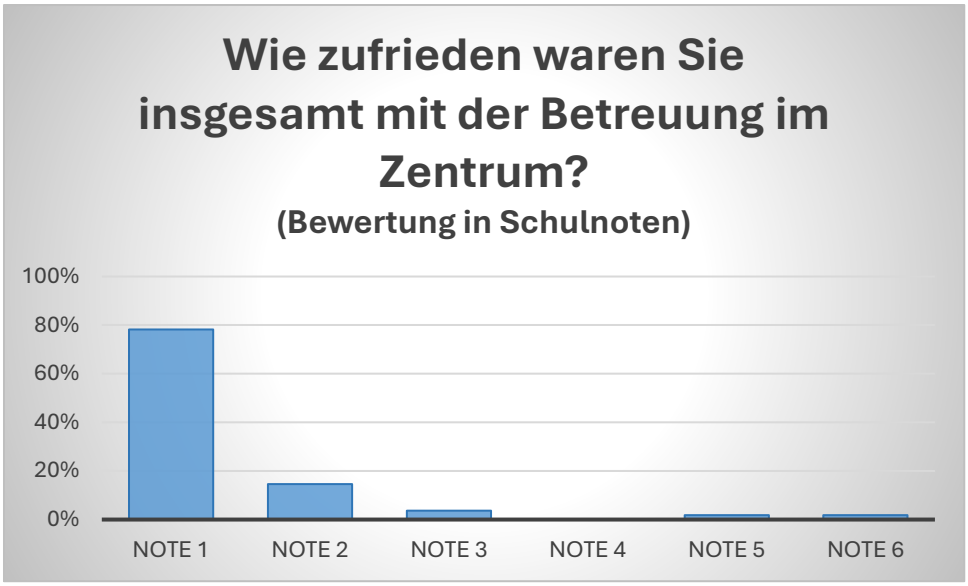


Abbildung 7) *Bewertung der Patienten-Gesamtzufriedenheit mit der Betreuung im Zentrum mittels Schulnotensystem*

4. Anzahl und Beschreibung der (mit-)gestalteten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen des ZESE und seiner Typ B-Zentren im Jahr 2025

Zentrum/ betreute Erkrankungen bzw. Erkrankungsgruppen/Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	**Datum der Veranstaltung**
Typ A-Zentrum	
Treffen der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE)	09.05.2025 17.09.2025 21.11.2025
Interdisziplinäre klinikumsinterne Fallkonferenzen des ZESE (von der Bayerischen Ärztekammer als Fortbildungsveranstaltung anerkannt)	30.01.2025 27.03.2025 22.05.2025 04.07.2025 09.10.2025 04.12.2025
Zentrumsübergreifende Fallkonferenz über das System Konsil-SE	11.03.2025 19.11.2025

Christiane Herzog Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken	
20. Würzburger Mukoviszidosefortbildung	29.03.2025
Craniofaciales Centrum Würzburg (CFCW)	
Jahrestagung der Elterninitiative Apert und kraniofaziale Fehlbildungen	16. - 17.05 2025
Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)	

Fabry-Patiententreffen, iPark Hotel Reichenberg	18. - 19.01.2025
9. FOLD-Symposium Deutschland, Amicus	25. - 26.01.2025
WORLD Symposium, San Diego	03. - 07.02.2025
Fabry-Masterclass in Frankfurt, Takeda	21. - 22.02.2025
DGK Jahrestagung Mannheim	23. - 26.04.2025
Fabry Club online	09.04.2025 und 25.06.2025
Int Conference: New horizons in Fabry Disease, Prag, Check	16. - 17.05.2025
Int Conference: Common Grounds in Fabry Disease, Bologna, Italien	18. - 19.09.2025
Interdisziplinäres Amyloidosezentrum Nordbayern	
Diskussion wissenschaftlicher Ergebnisse mit Prof. Masri	17.03.2025
ATTR Akademie	14. - 15.11.2025
Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF)	
Nervclub-Tagung 2025	20. - 21.01.2025
NASBS & WFSBS, Nordamerikanische Schädelbasistagung & Weltschädelbasistagung: Invited Lecture: Auditory Function in Neurofibromatosis Type 2, Prof Matthies	22. - 25.02.2025
Nervkurs-Weiterbildung: Diagnostik u Therapie peripherer Nerventumoren inkl. Neurofibromatose, Eingeladener Vortrag, Prof Matthies	04. - 07.03.2025
5th International Sympsium on Pediatric Auditory Brainstem Implant, Prof. Matthies & PD Dr. Kurz	02. - 03.05.2025
HNO-Jahrestagung, Eingeladener Vortrag: Was, wenn es nicht ohne Hirnstamm-Implantat geht? Prof. Matthies	28. - 31.05.2025
DGNC Dt. Ges. f. Neurochirurgie: Veränderungen der lumbalen Spinalganglien bei Neurofibromatose Typ 1: Implikationen für die Diagnostik und neurochirurgische Therapie, Dr. Meller	02.06.2025
DGNC Dt. Ges. f. Neurochirurgie: Neuropathische Schmerzen und Kleinfaserpathologie bei Patienten mit Neurofibromatose und Schwannomatose, Dr. Meller	03.06.2025
Spring Workshop: Advisory Board on Neurofibromatosis, PD Dr. Breun	23.09.2025
Gesellschaft f. Schädelbasischirurgie, Prof Matthies & Prof. Scheich	17. - 18.10.2025
VAN Verein Akustikusneurinom e.V. Jahrestagung, Prof Matthies & Prof. Scheich	25.10.2025
Alexion 5. Fallforum Neurofibromatose, Dr. Meller	27.11.2025
Zentrum für Achalasie und andere Ösophagusmotilitätsstörungen	
33 rd international congress of the Europpean Association for Endoscopic Surgery - Therapeutic spectrum of Achalasia	19.06.2025

Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen	
Hämatologie heute 2025	24. – 26.04.2025
Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen	
p200 Pemphigoid - JC 29.01.25	29.01.2025
Pemphigus foliaceus - JC 13.02.25	13.02.2025
Optimizing Pemphigus Management - JC 06.03.2025	06.03.2025
Pemphiguserkrankungen - 65. WDG	02.06.2025
Morbus herpetiformis Duhring, Schleimhautpemphigoid - 66. WDG	12.11.2025
Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)	
Webinar zum Thema "Seltene kardiologische Erkrankungen"	11.03.2025
Würzburger Kardioevent	05.07.2025
Munich Heart	20.09.2025
ICH Symposium Heidelberg: Genetic Testing Strategies	11.10.2025
Dreiländertreffen Herzinsuffizienz Salzburg	12. - 14.10.2025
Mittagsfortbildung_Kardiogenetik	20.11.2025
HCM Symposium Genetic testing for cardiomyopathies	10.12.2025
Zentrum für genetische Innenohrstörungen (ZGI)	
Course of Microsurgery of the middle ear, HNO Würzburg	24. - 26.02.2025
Zentrum für das Multiple Myelom	
Körperliche Aktivität im Kampf gegen Krebs	04.02.2025
Post-ASH 2025	05.02.2025
Häma- Onko- Forum	04.06.2025
24. Myelom-Forum 2025	02.07.2025
Körperliche Aktivität bei Krebs	16.07.2025
Zentrum für Deletionssyndrom 22q11.2 (ZEDE22q11)	
Vorstellung der neuen Leitlinie Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 AGNP DGBP 2025	07.05.2025
Diskussionsabend 22Q Wir sind 22Q	16.09.2025
Vorstellung der neuen Leitlinie Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 bei Wir sind 22Q	14.11.2025
Vorstellung der neuen Leitlinie Deletions- und Duplikationssyndrom 22q11.2 DGPPN Kongress	28.11.2025

Zentrum für endokrine Tumore (ZET)	
D.A.CH-Tagung der DGE, ÖGES und SGED (inkl. Vorträgen zu Nebennierentumoren und Schilddrüsentumoren), online	24. - 25.01.2025
16. Deutsche Nebennierenkonferenz und Studientreffen, Würzburg	21. - 22.02.2025
Praktische Endokrinologie 20 - Update Endokrinologie, Würzburg	07.05.2025
DGIM Klug entscheiden (inkl. Vortrag über Nebennierentumoren), online	23.06.2025
Neue Erkenntnisse in der Onkologie- Nachlese vom Amerikanischen und Europäischen Krebskongress 2025, Würzburg	15.11.2025
Zentrum für kongenitale Katarakt	
Aktuelles aus der Kinderaugenheilkunde, Strabologie und Neuroophthalmologie	29.11.2025
Zentrum für Maligne Hyperthermie	
EMHG Kongress mit Vortrag zu "Influence of genetic testing on ICVT results"	23. - 26.04.2025
Schulugsvideo: "Akute MH Krise im OP"	25.08.2025
Vortrag und Schulung Agilus-Dantorolen	28.08.2025
Webinar: "Alarm im OP"	26.11.2025
Aktuelle Entwicklung in der Malignen Hyperthermie	20.12.2025
Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen	
Hautmanifestation bei Immundefekten und Autoinflammation	18.10.2025
Zentrum für Riesenzellarteriitis (ZeRi)	
22. Tagung des Rheumazentrums	22.02.2025
Interdisziplinärer Arbeitskreis Rheumatologie: Neues zur Bildgebung bei RZA	08.10.2025
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
Studentenunterricht Wahlfach ZESE	1x pro Semester
Fortbildung für Selbsthilfegruppen	unregelmäßig
CPMS Konferenzen ERN-RND	jeden Monat
Zentrum für seltene Hormonstörungen	
Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Endokrinologie Baden Baden	19. - 21.03.2025

Endokrinologische Fortbildungs-Inhalte der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Innere Medizin	03. - 06.05.2025
Praktische Endokrinologie	07.05.2025
European Society of Endocrinology Adrenal Patient Forum on Adrenocortical Carcinoma	04.10.2025
Praktische Endokrinologie	22.10.2025
27. Intensivkurs für Klinische Endokrinologie	18. - 21.11.2025
Nebenniereninsuffizienz-Schulungszertifizierung	19.11.2025
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	
Neuromuskuläre Fallkonferenzen	27.03.2025 26.06.2025 25.09.2025 18.12.2025

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 2025 zwei Fallkonferenz 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.
Vertreterinnen und 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 Vertreterinnen und 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. Im Rahmen der europäischen JOINT ACTION zur Integration der europäischen Referenznetzwerke in nationale Gesundheitssysteme (JARDIN) wurde auch für Menschen mit unklarer Diagnose Fallkonferenzen über das CPMS pilotiert.

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

Insgesamt wurden im ZESE mit seinen angeschlossenen Typ B-Zentren bei 395 Patientinnen und Patienten mit bisher unklaren Diagnosen durch humangenetische Analysen eine Diagnose gesichert.

7. Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren 2025 mitgearbeitet haben

Typ A-Zentrum

- *Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of nephropathic cystinosis* (2025 in Abstimmung, geplante Fertigstellung 2026)

Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose

- AWMF: 020-026. S3-Leitlinie: *Mukoviszidose: CFTR-Modulatortherpaie* (2025 in Entwicklung, geplante Fertigstellung 12/2028)

Craniofaciales Centrum Würzburg (CFCW)

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

Würzburger Zentrum für Neurofibromatose (WZNF)

- AWMF: 030-036. S1-Leitlinie: *Clusterkopfschmerz und trigeminoautonome Kopfschmerzen* (2025 in Entwicklung, geplante Fertigstellung 12/2026)
- AWMF: 017-013. S2k-Leitlinie: *Funktionsdiagnostik Vestibularisschwannome* (2025 in Entwicklung, geplante Fertigstellung 10/2027)

Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen

- AWMF: 086-004. S2k-Leitlinie: *Therapie angeborener thrombozytärer Erkrankungen* (veröffentlicht 10/2025)
- *Beta-Thalasämie* – Leitlinien Onkopedia: https://www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/beta-thalassaemie/@@guideline/html/index.html (veröffentlicht 06/2025)

Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen

- AWMF: 013-071. S2k-Leitlinie: *Diagnostik und Therapie des Pemphigus vulgaris / foliaceus und des bullösen Pemphigoids* (2025 in Überarbeitung, Fertigstellung 04/2026)

Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)

- *2025 ESC Guidelines for the management of myocarditis and pericarditis* https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40878297/ (veröffentlicht 10/2025)

Zentrum für genetische Innenohrstörungen (ZGI)

- AWMF: 017-005. S2k-Leitlinie: *Akute Otitis media* (2025 in Entwicklung)
- AWMF: 017-074. S2k-Leitlinie: *Chronische mesotympanale Otitis media (CMOM)* (2025 in Überarbeitung)

Zentrum für das Multiple Myelom

- AWMF: 032-054OL. S3-Leitlinie: *Supportive Therapie bei onkologischen PatientInnen – interdisziplinäre Querschnittsleitlinie* (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/ (veröffentlicht 04/2025)
- *European Myeloma Network Group Consensus Statement on the use of next-generation sequencing for prognostic stratification of newly diagnosed multiple myeloma* https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41089883/ (veröffentlicht 10/2025)
- *European Myeloma Network Consensus Statement on Functional High-Risk Multiple Myeloma* https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40926508/ (veröffentlicht 12/2025)
- *Prevention and treatment of venous thromboembolism in patients with multiple myeloma: Clinical practice guidelines on behalf of the European Myeloma Network* https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40880878/ (veröffentlicht 08/2025)
- *European Myeloma Network Group review and consensus statement on primary plasma cell leukemia https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39924085/ (veröffentlicht 04/2025)*

Zentrum für Deletionssyndrom 22q11.2

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

Zentrum für endokrine Tumore (ZET)

- AWMF 031-056OL. S3-Leitlinie: *Schilddrüsenkarzinom* (veröffentlicht 07/2025)
- AWMF 089-002. S2k-Leitlinie: *Diagnostik und Therapie klinisch hormoninaktiver Hypophysentumoren)* (2025 in Überarbeitung)
- Update europ. *ESE-ENSAT-Nebennierenkarzinom-Leitlinie* (2024 in Überarbeitung, geplante Fertigstellung 2027)

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/ (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* (veröffentlicht 07/2025)
- AWMF: 185-004. S1-Leitlinie: *Chronisch nicht bakterielle Osteomyelitis im Kindesalter* (2025 in Überarbeitung)

Zentrum für seltene Bewegungsstörungen

- AWMF: 030-039. S1-Leitlinie: *Dystonie* (2025 in Überarbeitung)
- Consensus paper DBS in monogenic dystonias (2025 in Entwicklung)
- *Outcomes after medical treatment for primary aldosteronism: an international consensus and analysis of treatment response in an international cohort.* https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39824204/ (veröffentlicht 02/2025)

Zentrum für seltene Hormonstörungen

- AWMF: 089-005. S2k-Leitlinie*: Diagnostik und Behandlung der Nebenniereninsuffizienz bei Erwachsenen* (2025 in Entwicklung)
- *European Society of Endocrinology and Endocrine Society Joint Clinical Guideline: AVP deficiency* (2025 in Entwicklung, veröffentlicht 08/2026)

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

- AWMF 030-130. S2e-Leitlinie: *Therapie immunvermittelter Neuropathien* (veröffentlicht 10/2025)
- AWMF 145-004. S3-Leitlinie: *Definition, Pathophysiologie, Diagnostik und Therapie des Fibromyalgiesyndroms* (2025 in Überarbeitung)
- AWMF 022-008. S3 Leitlinie: *Diagnose und Therapie des Guillain-Barré Syndroms im Kindes- und Jugendalter (ICD-10: G61.0)* (2025 in Entwicklung, 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 2025

- Begleitende Evaluation des Aufbauprozesses eines offenen Nationalen Registers für Seltene Erkrankungen (NARSE), FAIR4Rare (Sponsor: Innovationsfond des Gemeinsamen Bundesausschusses)
- JARDIN: Joint Action „Integration der European Reference Networks – ERNs in nationale Gesundheitssysteme“ (Sponsor: Europäische Kommission)
- Netzwerk des Bayerischen Arbeitskreises für Seltene Erkrankungen BASE-Netz (Sponsor: Bayerisches Staatsministerium für Wissenschaft und Kunst)
- Telemedizinunterstützte, interdisziplinäre, multiprofessionelle und altersübergreifende Versorgung von jungen Menschen mit Seltenen Erkrankungen durch NAMSE-B-Zentrums-Cluster, B(e) NAMSE (Sponsor: Innovationsfond des Gemeinsamen Bundesausschusses)
- UTN: Universitäres Telemedizin Netzwerk (Sponsor: Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF), Projekt aus dem Netzwerk Universitätsmedizin (NUM))

Laufende Projekte und Studien der Typ B-Zentren in 2025

Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken

- Ermittlung der optimalen Belastungssteigerung für eine Fahrradergometrie bei chronischen Lungenerkrankungen
- 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

Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)

- 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
- Fabry-Registry NXT: Multizentrische Prospektive Beobachtungsregisterstudie
- FollowMe: Safety-Registry: Multizentrische Prospektive Beobachtungsregisterstudie
- GoPEG: German observational multicenter study of patients with Fabry disease under enzyme replacement therapy with pegunigalsidase-alfa
- HEAL-FABRY: Monozentrische Prospektive Beobachtungsstudie: Prospektive Fabry-Kohortenstudie zur Evaluation von Prädiktoren für das Auftreten von Herzinsuffizienz und plötzlichem Herztod
- 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
- 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-naive or Untreated for At least 6 Months
- STAAR-LT01: Long-Term Follow-up of Fabry Disease Subjects who were Treated with ST-920, an AAV2/6 Human Alpha Galactosidase A Gene Therapy

Interdisziplinäres Amyloidosezentrum Nordbayern

- 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
- CArdiag: Efficacy of [18F] Florbetaben PET for Diagnosis of Cardiac AL Amyloidosis
- HELIOS-B; open lable 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
- MATTR: Efficacy and safety of NNC6019-0001 at two dose levels in participants with transthyretin amyloid cardiomyopathy (ATTR CM)

Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF)

- ABI-Outcome: Hörfunktion und Lebensqualität mit Hirnstamm-Hör-Implantat (ABI = Auditory Brainstem Implant)
- 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

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

Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen

- ACTIVATE-Kids: 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)
- Fanconi Anemia Registry 01
- Patientenregister Seltene Anämien
- Patientenregister Sichelzellkrankheit
- PEAK: Pyruvate Kinase Deficiency Global Longitudinal Registry (Protocol AG348-C-008)

Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen

- Ballad +; 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)

- 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

- AlloRelapseMMStudy - CTC201637: Allogene Stammzelltransplantation im Vergleich zur konventionellen Therapie als Salvage-Therapie für Patienten mit rezidiviertem / progredientem multiplen Myelom nach einer Erstlinientherapie
- BGB-11417-105: A Phase 1b/2 Dose-Escalation and Cohort-Expansion Study to Determine the Safety and Efficacy of BGB-11417 as Monotherapy, in Combination With Dexamethasone and Carfilzomib/ Dexamethasone in Patients With Relapsed/ Refractory Multiple Myeloma and t(11; 14)
- 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)
  BMS CA088-1007: A Phase 3, Randomized, Open-Label, Multicenter Study to 'Compare the Efficacy and Safety of BMS-986393, a GPRC5D-directed CAR-T Cell Therapy, Versus Standard Regimens in Adult Subjects with Relapsed or Refractory and Lenalidomide-refractory Multiple Myeloma (QUINTESSENTIAL-2)

Zentrum für endokrine Tumore (ZET)

- ADIUVO-2: Adjuvant mitotane vs. mitotane with cisplatin/etoposide after primary surgical resection of localised adrenocortical carcinoma with high risk of recurrence -Phase 3 trial
- 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 (COMPETE-Trial)
- LION-1: A Phase I clinical trial to assess safety and tolerability of autologous ROR1 CAR-T cells in ROR1+ tumors
- LITESPARK-015: 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)
- LUNET: Peptide Receptor Radionuclide Therapy (PRRT) With 177Lu-DOTATATE in Advanced Gastro-entero Pancreatic Neuroendocrine Tumors

Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen

- P-CID: Beobachtungsstudie bei Patient*innen mit T-Zell Immundefekt

Zentrum für Riesenzellarteriitis

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

Zentrum für seltene Bewegungsstörungen

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

Zentrum für seltene Hormonstörungen

- 452: OL Extension Study of the Safety of Relacorilant in Patients with Endogenous Cushing Syndrome
- 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 chronich hypoparathyroidism
- CRN04894-12
- Hypoparathyroidismus Register
- IMVT-1402-2502
- 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
- OXTEND-03: Debio 4126-301
- PARADIGHM: Physicians Advancing Disease Knowledge in Hypoparathyroidism
- PATHFNDR-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 Biomaterialsammlung von Patienten mit chronischer Nebenniereninsuffizienz
- TOASST: Glucocorticoid withdrawal and glucocorticoid-induced adrenal insufficiency: a randomized controlled multicenter trial. Taper Or Abrupt Steroid STop.

Zentrum für kindliche Knochenerkrankungen

- Register ALX-HPP-501: An Observational, Longitudinal, Prospective, Long-Term Registry of Patients with Hypophosphatasia

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

- ADAPT – Seron: A Randomized, Double-Blinded, Placebo-Controlled, Phase 3, Parallel-Group Design Study Evaluating the Efficacy and Safety of Efgartigimod IV in Adult Participants With Acetylcholine Receptor Binding Antibody Seronegative Generalized Myasthenia Gravis. ARGX-113-2308
- ASTRALS: A phase 2, randomized, double-blind, placebo-controlled parallel group study of VHB937 in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) over 40 weeks followed by an Open-label
- EMPASSION: A Phase 3, Randomized, Double-Blinded, Double-Dummy Study Evaluating the Efficacy and Safety of Empasiprubart Versus Intravenous Immunoglobulin in Adults With Multifocal Motor Neuropathy. ARGX-117-2302
- IMMERSION: A Multicenter Prospective Longitudinal Study of Clinical Outcomes, Disease Course, Health-Related Quality of Life, and Health Care Resource Utilization in Adult Patients With Multifocal Motor Neuropathy. ARGX-117-2202
- LIPCAL-ALS-2: Efficacy, safety, and tolerability of ultra-high-caloric, fatty diet (UFD) in amyotrophic lateral sclerosis
- NaVYVgate: A non-interventional, post-authorisation safety study of patients treated with efgartigimod alfa. Protocol Number: ARGX-113-PASS-2208

9. Publikationen 2025, an denen das ZESE und seine Typ B-Zentren mitgearbeitet haben

Typ A-Zentrum

Brandstetter LS, Ungethüm K, Heuschmann PU, Pfister L, Deckert J, de Zwaan M, Tüscher O, Witt S, Krauth C, Berger A, Berneburg M, Deibele A, Dieris-Hirche J, Heuft G, Imhof C, Schulz JB, Zipfel S, Hebestreit H, Haas K. Feasibility of the development and psychometric properties of a standardized screening instrument for mental disorders in patients with suspected rare diseases: results of the ZSE-DUO study. Front Psychiatry. 2025 Nov 10;16:1624474. doi: 10.3389/fpsyt.2025.1624474. PMID: 41293202; PMCID: PMC12641394.

Dieris-Hirche J, Herpertz S, Hebestreit H, Bârlescu L, Berger A, Brandstetter L, Deckert J, de Greck M, Gündel H, Haas K, Heinrich I, Herrmann-Werner A, Hett J, Heuft G, Koschitzki K, Krauth C, Lücke T, Maisch T, Mundlos C, Nöhre M, Pfister L, Rutsch F, Schippers C, Schubert K, Schulz JB, Tüscher

O, Vogel M, Witt S, Zipfel S, de Zwaan M. Mental disorders in people with undiagnosed diseases presenting to German centres for rare diseases - prevalence, type and relevance. Psychiatry Res. 2025 Jul;349:116509. doi: 10.1016/j.psychres.2025.116509. Epub 2025 Apr 19. PMID: 40286780.

Sauerbruch T, Aretz S, Hebestreit H, Kaemmerer H, Nährlich L, Siegmund B, Ertl G; Deutsche Gesellschaft für Innere Medizin (DGIM). Seltene Erkrankungen – die Rolle der Inneren Medizin [Rare diseases: the role of internal medicine]. Inn Med (Heidelb). 2025 May;66(5):533-539. German. doi: 10.1007/s00108-025-01892-7. Epub 2025 Apr 24. PMID: 40272470; PMCID: PMC12053190.

Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken CHZ

Rumpf CH, Janssen T, Hait RJ, Romme K, Decker C, Peters J, Czowalla C, Deiwick S, Görlich D, Dübbers A, Große-Onnebrink J, Kessler C, Küster P, Schültingkemper H, Hebestreit H, Graepler-Mainka U, van Koningsbruggen-Rietschel S, Schildberg T, Renner S, Nährig S, Wollschläger B, Schlegtendal A, Sutharsan S, Stehling F, Junge S, Ballmann M, Schwartbeck B, Kahl BC. Mucoid Staphylococcus aureus: A Clinical Trial of Its Prevalence and Association with Lung Function in People with Cystic Fibrosis. Am J Respir Crit Care Med. 2025 May;211(5):854-865. doi: 10.1164/rccm.202407-1474OC. PMID: 39918841.

Urquhart DS, Jamieson P, Burns P, Braun J, Hebestreit H, Radtke T. Feasibility and inter-reporter variability of submaximal outcomes derived from cardiopulmonary exercise testing in people with advanced cystic fibrosis lung disease. ERJ Open Res. 2025 Jun 30;11(3):01001-2024. doi: 10.1183/23120541.01001-2024. PMID: 40589908; PMCID: PMC12208563.

Williams CA, Button B, Dwyer TJ, Hatziagorou E, Mackintosh KA, McNarry MA, Paris D, Shelley J, Hebestreit H, Bradley J, Silveira Bianchim M; Exercise Working Group European CF Society. The 2025 European Cystic Fibrosis Society position statement on physical activity assessment in cystic fibrosis. Eur Respir Rev. 2025 Jul 9;34(177):240279. doi: 10.1183/16000617.0279-2024. PMID: 40633976; PMCID: PMC12249234.

Craniofaciales Centrum Würzburg (CFC)

Borst A, Schweitzer T, Horn D, Kunstmann E, König EM, Pluta N, Klopocki E. Functional analyses of splice site variants in TCF12. Hum Genomics. 2025 Apr 26;19(1):45. doi: 10.1186/s40246-025-00758-1. PMID: 40287710; PMCID: PMC12034182.

Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZiT)

Hahn P, Lechner W, Siefen RG, Lampe C, Nordbeck P, Grigull L, Lücke T. Improving a data mining based diagnostic support tool for rare diseases on the example of M. Fabry: Gender differences need to be taken into account. PLoS One. 2025 Jun 30;20(6):e0326372. doi: 10.1371/journal.pone.0326372. PMID: 40587431; PMCID: PMC12208464.

Hessenauer F, Nauroth-Kreß AC, Spitzel M, Kemmerzell S, Weiner S, Schindehütte M, Sommer C, Üçeyler N, Pham M, Kampf T. In vivo imaging of dorsal root ganglia in the mouse: from ex vivo MR-microscopy towards quantitative in vivo MRI. Brain Res. 2025 Oct 15;1865:149872. doi: 10.1016/j.brainres.2025.149872. Epub 2025 Aug 8. PMID: 40784619.

Hughes DA, Sunder-Plassmann G, Jovanovic A, Brand E, West ML, Bichet DG, Pisani A, Nowak A, Torra R, Khan A, Azevedo O, Lehman A, Linhart A, Rutecki J, Giuliano JD, Krusinska E, Nordbeck P. Renal and multisystem effectiveness of 3.9 years of migalastat in a global real-world cohort: Results from the followME Fabry Pathfinders registry. J Inherit Metab Dis. 2025 Jan;48(1):e12771. doi: 10.1002/jimd.12771. Epub 2024 Jul 19. PMID: 39031114; PMCID: PMC11730455.

Kallish S, Camporeale A, Hopkin RJ, Jovanovic A, Nordbeck P, Veleva-Rotse BO, Krusinska E, Torra R. Long-term efficacy of migalastat in females with Fabry disease. J Med Genet. 2025 Nov 21;62(12):798-807. doi: 10.1136/jmg-2024-110596. PMID: 40897525; PMCID: PMC12703307.

Karl-Schöller F, Breyer M, Klopocki E, Üçeyler N. Generation of a gene-corrected human isogenic iPSC line from a patient with Fabry disease carrying the GLA variant c.1069C>T using CRISPR/Cas9-mediated homology directed repair. Stem Cell Res. 2025 Aug;86:103711. doi: 10.1016/j.scr.2025.103711. Epub 2025 Apr 10. PMID: 40222082.

Kmoch S, Živná M, Dvela-Levitt M, Braun F, Rozenfeld P, Wanner C, Hughes D, Schiffmann R, Warnock DG. Expanded View of the Pathophysiology of Fabry Disease. Nephron. 2025;149(10):620-624. doi: 10.1159/000546555. Epub 2025 Jun 30. PMID: 40587960.

Weiner S, Perleth S, Kampf T, Lau K, Hessenauer F, Homola G, Nordbeck P, Üçeyler N, Sommer C, Pham M, Schindehütte M. MRI T2 Mapping of Dorsal Root Ganglia Reveals Increased T2 Relaxation Time in Classical Fabry Disease. Biomedicines. 2025 Feb 28;13(3):592. doi: 10.3390/biomedicines13030592. PMID: 40149569; PMCID: PMC11940213.

Interdisziplinäres Amyloidosezentrum Nordbayern

Cejka V, Hosp C, Steinhardt M, Papagianni A, Ihne-Schubert S, Scholz N, Chen M, Schäfer J, Adrah A, Kortüm M, Sommer C, Einsele H, Frantz S, Störk S, Morbach C. Cardiovascular determinants of the 6-minute walk distance in cardiac transthyretin amyloidosis. BMC Cardiovasc Disord. 2025 Nov 14;25(1):810. doi: 10.1186/s12872-025-05215-4. PMID: 41239245; PMCID: PMC12619313.

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.

Jering KS, Fontana M, Lairez O, Longhi S, Azevedo O, Morbach C, Bender S, Jay PY, Vest J, Bulwer BE, Prasad N, Solomon SD, Skali H. Effects of vutrisiran on cardiac structure and function in patients with transthyretin amyloidosis with cardiomyopathy: secondary outcomes of the HELIOS-B trial. Nat Med. 2025 Oct;31(10):3560-3568. doi: 10.1038/s41591-025-03851-z. Epub 2025 Aug 6. PMID: 40770082; PMCID: PMC12532587.

Maurer MS, Berk JL, Damy T, Sheikh FH, González-Costello J, Morbach C, Delgado D, Bondue A, Azevedo O, Poulsen SH, Jankowska EA, Yang L, Bender S, Eraly SA, Jay PY, Vest J, Fontana M. Impact of Vutrisiran on Cardiac Biomarkers in Patients With Transthyretin Amyloidosis With Cardiomyopathy From HELIOS-B. J Am Coll Cardiol. 2025 Aug 12;86(6):459-475. doi: 10.1016/j.jacc.2025.04.055. PMID: 40769675.

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.

Nies RJ, Ney S, Kindermann I, Bewarder Y, Zimmer A, Knebel F, Hahn K, Spethmann S, Luedike P, Michel L, Rassaf T, Papathanasiou M, Störk S, Cejka V, Polzin A, Voss F, Kelm M, Unsöld B, Meindl C, Paulus M, Yilmaz A, Chamling B, Morbach C, Pfister R. Real-world characteristics and treatment

of cardiac transthyretin amyloidosis: A multicentre, observational study. ESC Heart Fail. 2025 Apr;12(2):1203-1216. doi: 10.1002/ehf2.15126. Epub 2024 Nov 6. PMID: 39505353; PMCID: PMC11911619.

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.

Witteles RM, Garcia-Pavia P, Morbach C, Gillmore JD, Taylor MS, Conceição I, White WB, Kwok C, Sweetser MT, Boyle KL, Adams D. Vutrisiran in Transthyretin Amyloidosis: A Pooled Safety Analysis of HELIOS-A and HELIOS-B. JACC Adv. 2025 Sep;4(9):102066. doi: 10.1016/j.jacadv.2025.102066. Epub 2025 Aug 22. PMID: 40848527; PMCID: PMC12397930.

Würzburger Zentrum für Neurofibromatose (WZNF)

Meller E, Amann A, Malik RA, Kampik D, Matthies C, Üçeyler N. Clinical characterization of neuropathic pain and small fiber impairment in neurofibromatosis. Pain Rep. 2025 May 6;10(3):e1285. doi: 10.1097/PR9.0000000000001285. PMID: 40342626; PMCID: PMC12058648.

Schindehütte M, Meller E, Kampf T, Hessenauer F, Üçeyler N, Homola G, Rittner HL, Matthies C, Pham M, Weiner S. Quantitative MRI of dorsal root ganglion alterations in neurofibromatosis type 1 patients with or without pain. Eur Radiol Exp. 2025 May 28;9(1):57. doi: 10.1186/s41747-025-00594-x. PMID: 40437318; PMCID: PMC12119455.

Zentrum für angeborene Blutzellerkrankung

Althaus K, Hoepner G, Zieger B, Prüller F, Pavlova A, Boeckelmann D, Birschmann I, Müller J, Rühl H, Sachs U, Kehrel B, Streif W, Bugert P, Zaninetti C, Cooper N, Schulze H, Knöfler R, Bakchoul T, Jurk K. The Diagnostic Assessment of Platelet Function Defects - Part 2: Update on Platelet Disorders. Hamostaseologie. 2025 Jun;45(3):243-253. doi: 10.1055/a-2404-0216. Epub 2025 Jan 27. PMID: 39870108.

Gebetsberger J, Knöfler R, Streif W; ThromKidplus study group#; and mandated experts$ from other participating professional societies. Erratum: "Diagnosis of Inherited Platelet Disorders": Update of the Interdisciplinary S2k-Guideline [*] of the Permanent Pediatric Commission of the Society of Thrombosis and Haemostasis Research (GTH e.V.). Hamostaseologie. 2025 Aug;45(4). doi: 10.1055/s-0045-1811974. Epub 2025 Sep 19. Erratum for: Hamostaseologie. 2025 Aug;45(4):347-354. doi: 10.1055/a-2628-5488. PMID: 40973074.

Gebetsberger J, Knöfler R, Streif W; ThromKidplus study group#; and mandated experts$ from other participating professional societies. "Diagnosis of Inherited Platelet Disorders": Update of the Interdisciplinary S2k-Guideline [ ] of the Permanent Pediatric Commission of the Society of Thrombosis and Haemostasis Research (GTH e.V.). Hamostaseologie. 2025 Aug;45(4):347-354. English. doi: 10.1055/a-2628-5488. Epub 2025 Aug 12. Erratum in: Hamostaseologie. 2025 Aug;45(4). doi: 10.1055/s-0045-1811974. PMID: 40795927.

Hoepner G, Althaus K, Müller J, Zieger B, Pavlova A, Boeckelmann D, Knöfler R, Bugert P, Kehrel B, Streif W, Birschmann I, Rühl H, Sachs U, Prüller F, Zaninetti C, Schulze H, Cooper N, Jurk K, Bakchoul T. The Diagnostic Assessment of Inherited Platelet Function Defects - Part 1: An Overview of the Diagnostic Approach and Laboratory Methods. Hamostaseologie. 2025 Jun;45(3):229-242. doi: 10.1055/a-2436-5318. Epub 2025 Jan 27. PMID: 39870109.

Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen

Sigmund AM, Bayerbach FC, Kugelmann D, Butz E, Moztarzadeh S, Schikora ME, Horn AK, Radeva MY, Engelmayer S, Egu DT, Goebeler M, Schmidt E, Waschke J, Vielmuth F. Epac1 contributes to apremilast-mediated rescue of pemphigus autoantibody-induced loss of keratinocyte adhesion. JCI Insight. 2025 Apr 29;10(10):e187481. doi: 10.1172/jci.insight.187481. PMID: 40299565; PMCID: PMC12128971.

Zentrum für Genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)

Gerull B. Genetisch bedingte Formen der Herzinsuffizienz im Erwachsenenalter [Genetic Causes of Heart Failure in Adults]. Dtsch Med Wochenschr. 2025 Jul;150(14):831-844. German. doi: 10.1055/a-2304-7182. Epub 2025 Jun 25. PMID: 40562059.

Lakdawala NK, Hershberger RE, Garcia-Pavia P, Elliott PM, Ginns J, Meder B, Solomon S, Cunningham JW, Gimeno JR, Barriales-Villa R, Adler E, Gerull B, Pereira NL, Halliday BP, Li W, Jarugula P, Maruyama S, Mohran SE, Papadaki M, Anto AR, Anderson RL, Rodriguez HM, Del Rio CL, Edelberg JM, Kurio G, Maya J, Januzzi JL. Danicamtiv, a Selective Agonist of Cardiac Myosin, for Dilated Cardiomyopathy: A Phase 2 Open-Label Trial. J Am Coll Cardiol. 2025 Dec 23;86(25):2598-2612. doi: 10.1016/j.jacc.2025.09.1511. Epub 2025 Sep 29. PMID: 41217321.

Rockel AF, Brunnbauer T, Wagner N, Gerull B, Ergün S, Wörsdörfer P. Tissue-resident macrophages co-develop with myocardial tissue in human induced pluripotent stem cell-derived organoids. Front Cell Dev Biol. 2025 Nov 13;13:1629988. doi: 10.3389/fcell.2025.1629988. PMID: 41323738; PMCID: PMC12657418.

Schanbacher C, Goebeler ME, Gerull B, Lorenz K. Targeting pathological ERK1/2 signaling in cancer and beyond. Trends Mol Med. 2026 Mar;32(3):231-255. doi: 10.1016/j.molmed.2025.08.001. Epub 2025 Sep 5. PMID: 40914707.

Schulz-Menger J, Collini V, Gröschel J, Adler Y, Brucato A, Christian V, Ferreira VM, Gandjbakhch E, Heidecker B, Kerneis M, Klein AL, Klingel K, Lazaros G, Lorusso R, Nesukay EG, Rahimi K, Ristić AD, Rucinski M, Sade LE, Schaubroeck H, Semb AG, Sinagra G, Thune JJ, Imazio M; ESC Scientific Document Group. 2025 ESC Guidelines for the management of myocarditis and pericarditis. Eur Heart J. 2025 Oct 22;46(40):3952-4041. doi: 10.1093/eurheartj/ehaf192. PMID: 40878297.

Stangner K, Dervishi O, Kuhnert J, Wendt C, Pathak S, Shoykhet M, Olivares-Florez S, Moztarzadeh S, Opsteen J, Wohlfarth NLCS, Biller R, Graf E, Westphal DS, Williams T, Gerull B, Šarić T, Yeruva S, Waschke J. Apremilast improves cardiomyocyte cohesion and arrhythmia in different models for arrhythmogenic cardiomyopathy. Stem Cell Res Ther. 2025 Nov 4;16(1):609. doi: 10.1186/s13287-025-04755-y. PMID: 41185038; PMCID: PMC12584335.

Waschke J, Amagai M, Becker C, Delmar M, Duru F, Garrod DR, Gerull B, Green KJ, Hertl M, Kowalczyk AP, Niessen CM, Nusrat A, Schinner C, Schlegel N, Sivasankar S, Vielmuth F, Spindler V. Meeting report - Alpine desmosome disease meeting 2024: advances and emerging topics in desmosomes and related diseases. J Cell Sci. 2025 Jan 15;138(2):JCS263796. doi: 10.1242/jcs.263796. Epub 2025 Jan 22. PMID: 39838950; PMCID: PMC11972074.

Williams T, Groß R, Arias-Loza AP, Nordbeck P, Noerpel M, Cirnu A, Kimmel L, Ashour D, Ramos G, Waschke J, Higuchi T, Gerull B. Illuminating Cardiac Remodeling: Insights From [^{18}F]-Fluorodeoxyglucose Positron Emission Tomography Imaging in Plakoglobin-Associated Arrhythmogenic Cardiomyopathy. J Am Heart Assoc. 2025 Mar 4;14(5):e038331. doi: 10.1161/JAHA.124.038331. Epub 2025 Mar 3. PMID: 40028850; PMCID: PMC12132786.

Xu A, Weissman D, Ermer KJ, Bertero E, Federspiel JM, Stadler F, Grünler E, Tangos M, Zervou S, Waddingham MT, Pearson JT, Reil JC, Scholtz S, Dudek J, Kohlhaas M, Nickel AG, Carrier L, Eschenhagen T, Michels M, Dos Remedios C, Lal S, Prates Roma L, Hamdani N, Kuster DWD, Falcão-Pires I, Johnson CN, Lygate CA, van der Velden J, Maack C, Sequeira V. Hypercontractility and Oxidative Stress Drive Creatine Kinase Dysfunction in Hypertrophic Cardiomyopathy. Circulation. 2025 Dec 16;152(24):1705-1727. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.125.074120. Epub 2025 Oct 20. PMID: 41111389; PMCID: PMC13227915.

Zentrum für genetische Innenohrstörungen (ZGI)

Andries E, Lorens A, Skarżyński PH, Skarżyński H, Calvino M, Gavilán J, Lassaletta L, Tavora-Vieira D, Acharya A, Kurz A, Hagen R, Anderson I, Koinig K, Abdelsamad Y, Van de Heyning P, Van Rompaey V, Mertens G. Impact of cochlear implant indications on outcome, assessed and reported using the international classification of functioning, disability and health model. Eur Arch Otorhinolaryngol. 2025 Oct;282(10):5153-5167. doi: 10.1007/s00405-025-09454-1. Epub 2025 Jun 3. PMID: 40456899.

Bengl D, Koparir A, Prastyo WE, Remmele C, Dittrich M, Flandin S, Shehata-Dieler W, Grimm C, Haaf T, Hofrichter MAH. Whole-genome sequencing, as a powerful diagnostic tool in hearing loss, reveals novel variants in PTPRQ missed by whole-exome sequencing. BMC Med Genomics. 2025 Mar 31;18(1):59. doi: 10.1186/s12920-025-02122-7. PMID: 40165225; PMCID: PMC11956499.

Kurz A, Herrmann D, Müller-Graff FT, Voelker J, Hackenberg S, Rak K. Anatomy-based fitting improves speech perception in noise for cochlear implant recipients with single-sided deafness. Eur Arch Otorhinolaryngol. 2025 Jan;282(1):467-479. doi: 10.1007/s00405-024-08984-4. Epub 2024 Sep 19. PMID: 39299967; PMCID: PMC11735480.

Lammers MJ, Raine C, Mertens G, van Rompaey V, Hagen R, Kurz A, Skarzynski PH, Lorens A, Opie J, D'Haese P, Grasso P, Lassaletta L, Calvino M, Anderson I. Towards an adult hearing screening procedure. Braz J Otorhinolaryngol. 2025 Jul-Aug;91(4):101616. doi: 10.1016/j.bjorl.2025.101616. Epub 2025 Apr 11. PMID: 40220484; PMCID: PMC12017982.

Lenarz T, Keintzel T, Sprinzl G, Knoelke N, Busch S, Raffelsberger T, Magele A, Schörg P, Köstler C, Rak K. Lifetime Real-World Evidence on Safety and Performance of the Only Active Middle Ear Implant (AMEI) Covering Conductive to Sensorineural Hearing Loss: Results From a Long-Term Retrospective Analysis. Otol Neurotol. 2026 Jan 1;47(1):119-131. doi: 10.1097/MAO.0000000000004678. Epub 2025 Dec 11. PMID: 41373133.

Müller-Graff FT, Herrmann DP, Spahn B, Voelker J, Kurz A, Neun T, Hackenberg S, Rak K. Position Control of Flexible Electrodes With Regard to Intracochlear Structure Preservation and Hearing Outcomes: A Retrospective Study With Implementation of the Electrode Contact View. Otol Neurotol. 2025 Sep 1;46(8):e307-e315. doi: 10.1097/MAO.0000000000004528. PMID: 40570311.

Spahn B, Müller-Graff FT, Rak K, Engert J, Voelker J, Hackenberg S, Hagen R, Neun T, Petritsch B, Bley TA, Grunz JP, Huflage H. Pre- and Postoperative Imaging of Cochlear Implantation in Cadaveric Specimens Using Low-Dose Photon-Counting Detector CT. AJNR Am J Neuroradiol. 2025 Feb 3;46(2):362-371. doi: 10.3174/ajnr.A8533. PMID: 39900459; PMCID: PMC11878974.

Spahn B, Rak K, Herrmann DP, Cebulla M, Engert J, Kurz A, Voelker J, Hackenberg S, Müller-Graff FT. Intraoperative Auditory Brainstem Response (ABR) Measurement During Vibroplasty in Congenital Aural Malformation. Otol Neurotol. 2025 Aug 1;46(7):821-828. doi: 10.1097/MAO.0000000000004529. Epub 2025 Jun 2. PMID: 40466110.

Zentrum für das Multiple Myelom

Bolli N, D'Agostino M, Bagratuni T, Boccadoro M, Cavo M, Driessen C, Einsele H, Engelhardt M, Gay F, Gutiérrez NC, Hájek R, Holien T, João C, Kaiser M, Kortüm KM, Leypoldt L, Moreau P, Musto P, Ocio EM, Raab MS, Rasche L, Schjesvold F, Sevcikova T, Terpos E, Touzeau C, Van de Donk NWCJ, van Duin M, Weisel K, Zamagni E, Cupedo T, Sonneveld P, Terragna C. European Myeloma Network Group Consensus Statement on the use of next-generation sequencing for prognostic stratification of newly diagnosed multiple myeloma. Hemasphere. 2025 Oct 13;9(10):e70216. doi: 10.1002/hem3.70216. PMID: 41089883; PMCID: PMC12517052.

Bolli N, D'Agostino M, Bagratuni T, Boccadoro M, Cavo M, Driessen C, Einsele H, Engelhardt M, Gay F, Gutiérrez NC, Hájek R, Holien T, João C, Kaiser M, Kortüm KM, Leypoldt L, Moreau P, Musto P, Ocio EM, Raab MS, Rasche L, Schjesvold F, Sevcikova T, Terpos E, Touzeau C, Van de Donk NWCJ, van Duin M, Weisel K, Zamagni E, Cupedo T, Sonneveld P, Terragna C. European Myeloma Network Group Consensus Statement on the use of next-generation sequencing for prognostic stratification of newly diagnosed multiple myeloma. Hemasphere. 2025 Oct 13;9(10):e70216. doi: 10.1002/hem3.70216. PMID: 41089883; PMCID: PMC12517052.

Chabrun F, Schwartz D, Gentile S, Mai E, Gupta T, Perry J, Santos DCD, Hielscher T, Werly A, Schmidt S, Theodorakakou F, Fotiou D, Liacos C, Kanellias N, Gisbert N, Martin-Sanchez E, Termini R, Waldschmidt J, Chavda S, Ainley L, Già MCD, de Magistris C, Pettine L, Timonian M, Alberge JB, Patel V, Costello P, Tobia C, Phan S, Lamb J, Silverio MT, Davis M, O'Donnell E, Marinac C, Nadeem O, Bolli N, Yong K, Kortüm M, Einsele H, Manteca MVM, Kumar S, Miguel JS, Paiva B, Kastritis E, Dimopoulos M, Raab M, Trippa L, Ghobrial I. Enhanced Risk Stratification of Smoldering Multiple Myeloma with Dynamic Biomarkers: A Multinational, Multicenter Study including 2,270 Participants (PANGEA 2.0). Res Sq [Preprint]. 2025 Jun 3:rs.3.rs-6696313. doi: 10.21203/rs.3.rs-6696313/v1. Update in: Nat Med. 2026 May;32(5):1745-1753. doi: 10.1038/s41591-026-04304-x. PMID: 40502745; PMCID: PMC12155220.

Dhakal B, Einsele H, Schecter JM, Deraedt W, Lendvai N, Slaughter A, Lonardi C, Nair S, Varghese NE, He J, Kharat A, Lee S, Cost P, Potluri R, Koneru M, Patel N, Florendo E, Rodriguez-Otero P, Yong K. Real-World Treatment Patterns and Outcomes in Patients With Relapsed/Refractory Multiple Myeloma and 1-3 Prior Lines of Therapy: Optum Database. Cancer Med. 2025 Aug;14(15):e71093. doi: 10.1002/cam4.71093. PMID: 40719208; PMCID: PMC12301936.

Dhakal B, He J, Schecter JM, Deraedt W, Slaughter A, Lonardi C, Nair S, He J, Lee S, Cost P, Patel N, Koneru M, Einsele H. Real-World Treatment Patterns and Outcomes in Patients With Lenalidomide-Refractory Multiple Myeloma With 1 to 3 Prior Lines: SEER-Medicare Database. Clin Lymphoma Myeloma Leuk. 2025 Jun;25(6):e394-e403. doi: 10.1016/j.clml.2025.01.009. Epub 2025 Jan 23. PMID: 39966019.

Dimopoulos MA, Terpos E, Boccadoro M, Moreau P, Mateos MV, Zweegman S, Cook G, Engelhardt M, Delforge M, Hajek R, Schjesvold F, Gay F, Manier S, Weisel KC, Kaiser M, van de Donk NWCJ, Zamagni E, Rodriguez-Otero P, Perrot A, Driessen C, Bila J, Laane E, Dytfeld D, Touzeau C, Beksac M, Raab MS, Cavo M, Mohty M, Spencer A, Ludwig H, Einsele H, San-Miguel J, Sonneveld P. EHA-EMN Evidence-Based Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up of patients with multiple myeloma. Nat Rev Clin Oncol. 2025 Sep;22(9):680-700. doi: 10.1038/s41571-025-01041-x. Epub 2025 Jul 7. PMID: 40624367.

Dreher N, Dörrler AL, Kraus S, Rasche L, Higuchi T, Samnick S, Lapa C, Einsele H, Serfling SE, Buck AK, Werner RA. Myeloablative Radioligand Therapy Targeting C-X-C Motif Chemokine Receptor 4 in Advanced Multiple Myeloma. Clin Nucl Med. 2025 Jun 1;50(6):495-500. doi: 10.1097/RLU.0000000000005813. Epub 2025 Mar 5. PMID: 40323995; PMCID: PMC12043262.

Einsele H, Moreau P, Bahlis N, Bhutani M, Vincent L, Karlin L, Perrot A, Goldschmidt H, van de Donk NWCJ, Ocio EM, Martínez López J, Rodríguez-Otero P, Dytfeld D, Jakubowiak A, Schinke C, Besemer B, Anguille S, Manier S, Rasche L, Teipel R, Scheid C, Pawlyn C, Cavo M, Diels J, Ghilotti F, Lau BW, Renaud T, Orel O, Ong F, Ramos DF, Ammann E, Parekh T, Albrecht C, Weisel K, Mateos MV. Comparative Efficacy of Talquetamab vs. Real-World Physician's Choice of Treatment in Triple-Class-Exposed Relapsed/Refractory Multiple Myeloma: Updated Analyses of MonumenTAL-1 vs. LocoMMotion/MoMMent. Adv Ther. 2026 Jan;43(1):333-355. doi: 10.1007/s12325-025-03409-y. Epub 2025 Nov 28. PMID: 41313549; PMCID: PMC12858606.

Fleischer A, Roll M, Frenking JH, Panther F, Gelbrich G, Strunz PP, Riedhammer C, Peter J, Mersi J, Waldschmidt J, Kortüm M, Einsele H, Raab MS, Maatouk I, Rasche L. Talquetamab-Related Dysgeusia in Multiple Myeloma Compared to BCMA-Targeted Bispecifics and High-Dose Melphalan. Cancer Med. 2025 Dec;14(23):e71401. doi: 10.1002/cam4.71401. PMID: 41360668; PMCID: PMC12685487.

Frenking JH, Zhou X, Rejeski K, Wagner V, Costello P, Hielscher T, Gatti L, Kauer J, Nadeem O, Mai EK, Michel CS, Friedrich MJ, Sedloev D, Weinhold N, Goldschmidt H, Herfarth K, Schmitt A, Hundemer M, Schmitt M, Müller-Tidow C, Topp M, Einsele H, Dreger P, Munshi NC, Sperling AS, Rasche L, Sauer S, Raab MS. Bridging intensity is associated with impaired hematopoietic recovery after BCMA CAR-T therapy for multiple myeloma. Blood Adv. 2025 Aug 26;9(16):4151-4166. doi: 10.1182/bloodadvances.2024015732. PMID: 40267180; PMCID: PMC12361772.

Gerotziafas G, Fotiou D, Nijhof I, Ay C, Lecumberri R, Laroca A, Cook G, Engelhardt M, Zweegman S, Delforge M, Maraveyas A, Lefkou E, Marchetti M, Van de Donk NWCJ, Gay F, Ludwig H, Einsele H, San Miguel JF, Dimopoulos MA, Boccadoro M, Sonneveld P, Falanga A, Terpos E. Prevention and treatment of venous thromboembolism in patients with multiple myeloma: Clinical practice guidelines on behalf of the European Myeloma Network. Hemasphere. 2025 Aug 26;9(8):e70177. doi: 10.1002/hem3.70177. Erratum in: Hemasphere. 2025 Nov 14;9(11):e70250. doi: 10.1002/hem3.70250. PMID: 40880878; PMCID: PMC12381471.

Kegyes D, Bancos A, Tigu AB, Rus I, Dima D, Cenariu D, Nistor M, Munteanu R, Gulei D, Tanase A, Colita A, Buzoianu A, Iuga C, Zdrenghea M, Terpos E, Ciurea SO, Ciechanover A, Einsele H, Tomuleasa C. Targeting degradation of IKZF1 and IKZF3 through modulation of the E3 ligase substrates in the context of cellular therapies for multiple myeloma. Biomark Res. 2025 Aug 15;13(1):105. doi: 10.1186/s40364-025-00825-8. PMID: 40817326; PMCID: PMC12357425.

Kegyes D, Borlea B, Damian M, Tigu AB, Nistor M, Cenariu D, Munteanu R, Gulei D, Dascalescu A, Antohe I, Tanase A, Terpos E, Einsele H, Tomuleasa C. Adoptive cellular therapies in multiple myeloma. Best Pract Res Clin Haematol. 2025 Sep;38(3):101638. doi: 10.1016/j.beha.2025.101638. Epub 2025 May 27. PMID: 40915705.

Kegyes D, Tat A, Vizitiu AS, Vazar-Tripon D, Ilie R, Tigu AB, Cenariu D, Bancos A, Iluta S, Jitaru C, Nistor M, Tomai R, Gulei D, Zdrenghea M, Einsele H, Ghiaur G, Croce CM, Tomuleasa C. Comprehensive view on chemotherapy-free management of acute myeloid leukemia by using venetoclax in combination with targeted and/or immune therapies. Cell Death Discov. 2025 Aug 13;11(1):379. doi: 10.1038/s41420-025-02678-4. PMID: 40804253; PMCID: PMC12350645.

Knop S, Einsele H, Dhanda D, Marshall TS, Eliason L, McLoone D, Caisip C, Chen JMH, Boehm D, Dhamane AD, Ramasamy K, Cope S, Towle K. Joint modeling of progression-free survival and patient-reported outcomes to evaluate the association between disease progression and symptoms among patients with relapsed/refractory multiple myeloma. J Patient Rep Outcomes. 2025 Oct 14;9(1):118. doi: 10.1186/s41687-025-00943-9. PMID: 41085804; PMCID: PMC12521705.

Kortüm KM, Einsele H. Guidance on the interpretation of CRBN mutations in myeloma. Blood. 2025 May 29;145(22):2542. doi: 10.1182/blood.2024028272. PMID: 40440041.

Lim SL, Engelhardt M, Terpos E, Gay F, Van de Donk NWCJ, Einsele H, Sonneveld P, Kaiser M, Boccadoro M, Spencer A. European Myeloma Network Consensus Statement on Functional High-Risk Multiple Myeloma. Am J Hematol. 2025 Dec;100(12):2320-2332. doi: 10.1002/ajh.70070. Epub 2025 Sep 9. PMID: 40926508.

Lim SL, Engelhardt M, Terpos E, Gay F, Van de Donk NWCJ, Einsele H, Sonneveld P, Kaiser M, Boccadoro M, Spencer A. European Myeloma Network Consensus Statement on Functional High-Risk Multiple Myeloma. Am J Hematol. 2025 Dec;100(12):2320-2332. doi: 10.1002/ajh.70070. Epub 2025 Sep 9. PMID: 40926508.

Merz M, Gagelmann N, Smaili S, Flossdorf S, Sauer S, Scheid C, von Tresckow B, Wulf G, Weisel K, Blau IW, Engelhardt M, Wäsch R, Schub N, Teipel R, Hecker J, Waldschmidt J, Besemer B, Baermann BN, Call S, Hansmann L, Ayuk FA, Raab MS, Einsele H, Platzbecker U, Kröger N. Remission conversion drives outcomes after CAR T-cell therapy for multiple myeloma: a registry analysis from the DRST. Blood. 2025 Oct 2;146(14):1677-1686. doi: 10.1182/blood.2025028330. PMID: 40504993.

Musto P, Engelhardt M, van de Donk NWCJ, Gay F, Terpos E, Einsele H, Fernández de Larrea C, Sgherza N, Bolli N, Katodritou E, Gentile M, Royer B, Derudas D, Jelinek T, Zamagni E, Rosiñol L, Paiva B, Caers J, Kaiser M, Beksac M, Hájek R, Spencer A, Ludwig H, Cavo M, Bladé J, Moreau P, Mateos MV, San-Miguel JF, Dimopoulos MA, Boccadoro M, Sonneveld P. European Myeloma Network Group review and consensus statement on primary plasma cell leukemia. Ann Oncol. 2025 Apr;36(4):361-374. doi: 10.1016/j.annonc.2025.01.022. Epub 2025 Feb 7. PMID: 39924085.

Musto P, Engelhardt M, van de Donk NWCJ, Gay F, Terpos E, Einsele H, Fernández de Larrea C, Sgherza N, Bolli N, Katodritou E, Gentile M, Royer B, Derudas D, Jelinek T, Zamagni E, Rosiñol L, Paiva B, Caers J, Kaiser M, Beksac M, Hájek R, Spencer A, Ludwig H, Cavo M, Bladé J, Moreau P, Mateos MV, San-Miguel JF, Dimopoulos MA, Boccadoro M, Sonneveld P. European Myeloma Network Group review and consensus statement on primary plasma cell leukemia. Ann Oncol. 2025 Apr;36(4):361-374. doi: 10.1016/j.annonc.2025.01.022. Epub 2025 Feb 7. PMID: 39924085.

Musto P, Engelhardt M, van de Donk NWCJ, Gay F, Terpos E, Einsele H, Fernández de Larrea C, Sgherza N, Bolli N, Katodritou E, Gentile M, Royer B, Derudas D, Jelinek T, Zamagni E, Rosiñol L, Paiva B, Caers J, Kaiser M, Beksac M, Hájek R, Spencer A, Ludwig H, Cavo M, Bladé J, Moreau P, Mateos MV, San-Miguel JF, Dimopoulos MA, Boccadoro M, Sonneveld P. European Myeloma Network Group review and consensus statement on primary plasma cell leukemia. Ann Oncol. 2025 Apr;36(4):361-374. doi: 10.1016/j.annonc.2025.01.022. Epub 2025 Feb 7. PMID: 39924085.

Neubert S, Munawar U, Mersi J, Noderer J, Nerreter S, Kurian S, Han S, Verbruggen C, Besant E, Rein N, Köppel M, Lehmann J, Köhler T, Labinsky H, Häusl S, Tamamushi Y, Zhou X, Pinter J, Herzog AL, Lopau K, Hoxha E, Rummelt C, Gerhard-Hartmann E, Rosenwald A, Steinbrunn T, Nerreter T, Hudecek M, Einsele H, Rasche L, Kortüm KM, Waldschmidt JM. Plasmapheresis facilitates soluble BCMA clearance and contributes to reversing primary resistance to anti-BCMA immunotherapy in multiple myeloma. Leukemia. 2025 Oct;39(10):2563-2567. doi: 10.1038/s41375-025-02757-6. Epub 2025 Sep 10. PMID: 40931044; PMCID: PMC12463651.

Rade M, Fandrei D, Kreuz M, Seiffert S, Grahnert A, Friedrich M, Wiemers T, Born P, Fischer L, Weidner H, Hofbauer LC, Baber R, Wang SY, Bach E, Hoffmann S, Scolnick J, Friedrich M, Keramati F, Brazda P, Sebestyen Z, Kuball J, Alb M, Scheller L, Hudecek M, Einsele H, Metzeler KH, Herling M, Herling CD, Jentzsch M, Franke GN, Boldt A, Köhl U, Platzbecker U, Vucinic V, Reiche K, Merz

M. A longitudinal single-cell atlas to predict outcome and toxicity after BCMA-directed CAR T cell therapy in multiple myeloma. Cancer Cell. 2026 Mar 9;44(3):586-603.e9. doi: 10.1016/j.ccell.2025.10.014. Epub 2025 Dec 4. PMID: 41349540.

Rodriguez-Otero P, Voorhees PM, Boccadoro M, Laubach J, Einsele H, Sborov DW, Dimopoulos MA, Broijl A, Mina R, Spencer A, Schjesvold F, Silbermann R, Gay F, Costa LJ, Perrot A, Liu Y, Wang J, Sitthi-Amorn A, Carson R, Cortoos A, Usmani SZ, Richardson PG, Moreau P, Sonneveld P, Kaufman JL. Daratumumab for newly diagnosed multiple myeloma: Pooled analysis of patients aged ≥65 years from GRIFFIN and PERSEUS. Clin Lymphoma Myeloma Leuk. 2025 Oct;25(10):746-758.e6. doi: 10.1016/j.clml.2025.04.007. Epub 2025 Apr 11. PMID: 40360369.

Steinhardt MJ, Schaefers C, Leypoldt LB, Blau IW, Harzer M, Zhou X, Riedhammer C, Kamili A, Kosch R, Topp LS, Molwitz I, Gross-Fengels NO, Melzer YF, Artzenroth J, Al-Bazaz M, Alsdorf W, Topp MS, Duell J, Mersi J, Waldschmidt J, Bokemeyer C, Einsele H, Kortüm KM, Weisel K, Rasche L. Correction: Activity of CAR-T cells and bispecific antibodies in multiple myeloma with extramedullary involvement. Blood Cancer J. 2025 Oct 31;15(1):187. doi: 10.1038/s41408-025-01403-9. Erratum for: Blood Cancer J. 2025 Jul 30;15(1):126. doi: 10.1038/s41408-025-01330-9. PMID: 41173845; PMCID: PMC12578947.

Steinhardt MJ, Schaefers C, Leypoldt LB, Blau IW, Harzer M, Zhou X, Riedhammer C, Kamili A, Kosch R, Topp LS, Molwitz I, Gross-Fengels NO, Melzer YF, Artzenroth J, Al-Bazaz M, Alsdorf W, Topp MS, Duell J, Mersi J, Waldschmidt J, Bokemeyer C, Einsele H, Kortüm KM, Weisel K, Rasche L. Activity of CAR-T cells and bispecific antibodies in multiple myeloma with extramedullary involvement. Blood Cancer J. 2025 Jul 30;15(1):126. doi: 10.1038/s41408-025-01330-9. Erratum in: Blood Cancer J. 2025 Oct 31;15(1):187. doi: 10.1038/s41408-025-01403-9. PMID: 40738883; PMCID: PMC12311153.

van de Donk NWCJ, Moreau P, San-Miguel JF, Mateos MV, Dimopoulos MA, Zweegman S, Gay F, Engelhardt M, Mina R, Zamagni E, Delforge M, Beksac M, Spencer A, Schjesvold F, Driessen C, Kaiser M, Perrot A, Wäsch R, Korst CLBM, Broijl A, Touzeau C, Manier S, Hajek R, Bila J, Seval GC, O'Dwyer M, Ludwig H, Fernandez de Larrea C, Popat R, Musto P, Rodriguez-Otero P, Yong K, Kortüm M, Rasche L, Terpos E, Raab MS, Boccadoro M, Sonneveld P, Einsele H; EMN Guidelines Committee. Sequencing BCMA- and GPRC5D-targeting immunotherapies in multiple myeloma: Practical guidance from the European Myeloma Network. Hemasphere. 2025 Nov 25;9(11):e70260. doi: 10.1002/hem3.70260. PMID: 41306326; PMCID: PMC12645799.

van de Donk NWCJ, Moreau P, San-Miguel JF, Mateos MV, Dimopoulos MA, Zweegman S, Gay F, Engelhardt M, Mina R, Zamagni E, Delforge M, Beksac M, Spencer A, Schjesvold F, Driessen C, Kaiser M, Perrot A, Wäsch R, Korst CL, Broijl A, Touzeau C, Manier S, Hajek R, Ludwig H, Fernandez de Larrea C, Popat R, Musto P, Rodriguez-Otero P, Yong K, Rasche L, Terpos E, Raab MS, Boccadoro M, Sonneveld P, Einsele H; EMN Guidelines Committee. Optimising T-cell immunotherapy in patients with multiple myeloma: practical considerations from the European Myeloma Network. Lancet Haematol. 2025 Aug;12(8):e635-e649. doi: 10.1016/S2352-3026(25)00117-6. Epub 2025 Jun 25. Erratum in: Lancet Haematol. 2025 Oct;12(10):e772. doi: 10.1016/S2352-3026(25)00257-1. PMID: 40580975.

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. 2025 May;25(5):309-315. doi: 10.1016/j.clml.2024.11.012. Epub 2024 Nov 22. PMID: 39676006.

Weber J, Rade M, Michael J, Tony LT, Freitag F, Spieler P, Müller C, Kalogirou C, Mainz L, Lehmann J, Klopfleisch R, Rosenfeldt MT, Danhof S, Kortüm KM, Köhl U, Einsele H, Rader C, Reiche K, Nerreter T, Hudecek M. ROR2-specific CAR T cells are effective against hematologic and solid tumors and well tolerated in mice. Cell Rep Med. 2025 Oct 21;6(10):102400. doi: 10.1016/j.xcrm.2025.102400. Epub 2025 Oct 6. PMID: 41056951; PMCID: PMC12629790.

Zhou X, Waldschmidt JM, Einsele H. Bispecific antibodies in multiple myeloma: maximizing potential through rational combination therapies. Blood Rev. 2025 Nov;74:101342. doi: 10.1016/j.blre.2025.101342. Epub 2025 Oct 30. PMID: 41177723.

Zentrum für Deletionssyndrom 22q11.2 (ZEDE22q11)

Sauter C, Hofbeck M, Franz P, Kettenstock L, Steger K, Linhardt M, Reiter A, Störk S, Romanos M, Radtke F. Congenital heart disease in 22q11.2 deletion syndrome: a meta-analysis and systematic review of the literature. J Med Genet. 2025 Oct 20;62(11):700-708. doi: 10.1136/jmg-2025-110624. PMID: 40744517; PMCID: PMC12573319.

Zentrum für endokrine Tumore (ZET)

Detomas M, Altieri B, Nasi-Kordhishti I, Ryba A, Haberbosch L, Chierigo F, Deutschbein T, Fassnacht M, Mortini P, Flitsch J, Honegger J, Losa M. Recovery of hypopituitarism in macroprolactinomas: a comparison of medical vs. surgical treatment. Results from a European multicenter study. J Endocrinol Invest. 2025 Jun;48(6):1363-1370. doi: 10.1007/s40618-025-02559-8. Epub 2025 Mar 4. PMID: 40035956; PMCID: PMC12226669.

Detomas M, Kagan LR, Pittaway JFH, Schauer MP, Kloock S, Geiger N, Kimpel O, Fassnacht M, Altieri B, Dischinger U. Agouti-related peptide: a promising prognostic biomarker in adrenocortical carcinoma. Results from a large single-centre cross-sectional analysis. Eur J Endocrinol. 2025 Oct 30;193(5):604-612. doi: 10.1093/ejendo/lvaf226. PMID: 41172328.

Fassnacht M, Puglisi S, Kimpel O, Terzolo M. Adrenocortical carcinoma: a practical guide for clinicians. Lancet Diabetes Endocrinol. 2025 May;13(5):438-452. doi: 10.1016/S2213-8587(24)00378-4. Epub 2025 Mar 11. PMID: 40086465.

Ganner A, Ferrara AM, Sekula P, Schiavi F, Joo JH, Sanso G, Almeida MQ, Knoblauch AL, Gizaw CJ, Krzystolik K, Astheimer SC, Achatz MI, Vieites A, Donegan D, Hundsberger T, Lubinski J, Yildirim Simsir I, Bandgar T, Hasse-Lazar K, Pawlaczek A, Zandee W, Yu K, Kater CE, Rostomyan L, Qi XP, Deutschbein T, Remde H, Dallagnol TN, Yukina M, Baudrand R, Andreescu CE, Kunavisarut T, Ishak ND, Le Guillou Horn X, Shutler G, Jovanovic M, Pęczkowska M, Calissendorff J, Circosta F, Bugalho MJ, Corssmit EPM, Gimm O, Quinkler M, Goldmann A, Watutantrige Fernando S, Zovato S, Santana LS, Freitas-Castro F, Rothermundt C, Zimmermann J, Durmaz A, Aykut A, Vroonen L, Krauss T, Taschner C, Ruf J, Klingler JH, Gläsker S, Lang S, Bucher F, Agostini H, Jilg C, Schultze-Seemann W, Bausch B, Bergfeld A, Rhein K, Uslar T, Concistrè A, Juhlin CC, Casali-da-Rocha JC, Petramala L, Tsoy U, Grineva E, Fang XD, Kotsis F, Schaefer T, Links TP, Makay Ö, Fagundes GFC, Ngeow J, Shah N, Opocher G, Barontini M, Larsson C, Januszewicz A, Viana Lima J, Wohllk N, Letizia C, Donatini G, Maher ER, Beltsevich D, Bancos I, Cybulski C, Walz MK, Köttgen A, Eng C, Neumann HPH, Neumann-Haefelin E. Genotype-specific neoplastic risk profiles in patients with VHL disease. Endocr Relat Cancer. 2025 Apr 28;32(5):e240260. doi: 10.1530/ERC-24-0260. PMID: 40202835; PMCID: PMC12060576.

Hahner S, Hartrampf P, Beuschlein F, Miederer M, Miehle K, Schlötelburg W, Fuß CT, Pfluger T, Fottner C, Tönjes A, Herrmann K, Amthauer H, Reincke M, Schreckenberger M, Sabri O, Werner J, Reuter M, Kircher S, Arlt W, Fassnacht M, Konrad Buck A, Müller HH, Schirbel A; FAMIAN investigators. Combined [^{18}F]Fluorodeoxyglucose PET and [^{123}I]Iodometomidate-SPECT for diagnostic

evaluation of indeterminate adrenal neoplasias-the cross-sectional diagnostic test accuracy study FAMIAN. EBioMedicine. 2025 Jun;116:105735. doi: 10.1016/j.ebiom.2025.105735. Epub 2025 May 20. PMID: 40398350; PMCID: PMC12148602.

Jimenez C, Andreassen M, Durand A, Moog S, Hendifar A, Welin S, Spada F, Sharma R, Wolin E, Ruether J, Garcia-Carbonero R, Fassnacht M, Capdevila J, Del Rivero J, Iliopoulos O, Huillard O, Jang R, Mai K, Artamonova E, Hallqvist A, Else T, Odeleye-Ajakaye A, Gozman A, Naik GS, Berruti A; LITESPARK-015 Investigators. Belzutifan for Advanced Pheochromocytoma or Paraganglioma. N Engl J Med. 2025 Nov 20;393(20):2012-2022. doi: 10.1056/NEJMoa2504964. Epub 2025 Oct 18. PMID: 41124218.

Maier T, Landwehr LS, Triebig A, Kircher S, Schauer MP, Knösel T, Sbiera S, Schwarzlmueller P, Zimmermann P, Reincke M, Weigand I, Fassnacht M, Kroiss M. Wnt/β-catenin pathway activation is associated with glucocorticoid secretion in adrenocortical carcinoma, but not directly with immune cell infiltration. Front Endocrinol (Lausanne). 2025 Mar 10;16:1502117. doi: 10.3389/fendo.2025.1502117. PMID: 40130164; PMCID: PMC11930824.

Nieman LK, Boscaro M, Scaroni C, Deutschbein T, Mezôsi E, Driessens N, Georgescu CE, Motyka M, Hubalewska-Dydejczyk A, Jarzab B, Maiter D, Reincke M, Loli P, Zampetti B, Atmaca A, Badiu C, Beckers A, Bolanowski M, Cavagnini F, Unger N, Giordano R, Hanzu FA, Terzolo M, Nader MB, Sinaii N, Tőke J, Tóth M. Prospective study of metyrapone in endogenous Cushing's syndrome (PROMPT). Eur J Endocrinol. 2025 Aug 29;193(3):391-402. doi: 10.1093/ejendo/lvaf181. PMID: 40966724; PMCID: PMC13187941.

Pamporaki C, Pommer G, Apostolopoulos ID, Filippatos A, Peitzsch M, Remde H, Constantinescu G, Berends AMA, Nazari MA, Beuschlein F, Fassnacht M, Prejbisz A, Pacak K, Eisenhofer G. Utility of disease probability scores to guide decision-making during screening for phaeochromocytoma and paraganglioma: a machine learning modelling cross sectional study. EClinicalMedicine. 2025 Mar 29;82:103181. doi: 10.1016/j.eclinm.2025.103181. PMID: 40224674; PMCID: PMC11992530.

Riedmeier M, Agarwal S, Antonini SRR, Ekinci S, Fassnacht M, Figueiredo BC, Härtel C, Meena JP, Marks SD, Munarin J, Puglisi S, Tuli G, Yalcin B, Schlegel PG, Wiegering A, Wiegering V. Evaluation of prognostic factors in advanced pediatric ACC. Endocr Relat Cancer. 2025 Apr 2;32(5):e240135. doi: 10.1530/ERC-24-0135. PMID: 40126129.

Riedmeier M, Idkowiak J, Frey H, Antonini SRR, Canali GFL, Classen CF, Domínguez-Pinilla N, Fassnacht M, Fuchs S, Härtel C, Janús D, de Krijger R, Kutluk T, Bui NL, Meena JP, Mezoued M, Munarin J, van Noesel MM, Köse NÖ, Pearce SH, Perwein T, Puglisi S, Del Rivero J, Schlegel PG, Schmid I, Tuli G, Walenciak J, Yalcin B, Wiegering V. Inflammation-based score in pediatric adrenocortical carcinoma. Endocr Relat Cancer. 2025 Mar 28;32(5):e240244. doi: 10.1530/ERC-24-0244. PMID: 40100700; PMCID: PMC12002726.

Riedmeier M, Schlötelburg W, Agarwal S, Biswas A, Ekinci S, Fassnacht M, Villares Fragoso MCB, Gonc EN, Gultekin M, Haliloglu M, Jain V, Jana M, Janus D, Meena JP, Munarin J, Orhan D, Del Rivero J, Sharma R, Tuli G, Yalcin B, Wiegering V. Multidisciplinary Tumor Board Evaluation of Pediatric Patients with Adrenocortical Tumors Across Seven International Centers. Cancers (Basel). 2025 Mar 17;17(6):1014. doi: 10.3390/cancers17061014. PMID: 40149347; PMCID: PMC11940591.

Sojat AS, Rance B, Neuraz A, Fassnacht M, Beuschlein F, Robledo M, Luconi M, Vassiliadi D, Stell A, Igaz P, Dugic B, Marina LV, Burgun A, Kastelan D, Assie G; European Network for the Study of Adrenal Tumors (ENSAT)/COST Action Harmonisation (CA 20122) consortium. How ready are endocrine scientists to share retrospective clinical data for research: a perspective from the

European Network for the Study of Adrenal Tumors. Eur J Endocrinol. 2025 Mar 27;192(4):491-509. doi: 10.1093/ejendo/lvaf005. PMID: 40289285.

Terzolo M, Fassnacht M, Berruti A, Ronchi C. Navigating Uncertainty in Adjuvant Mitotane Therapy. Endocr Pract. 2025 Jul;31(7):975-976. doi: 10.1016/j.eprac.2025.03.012. Epub 2025 Mar 31. PMID: 40174725.

Wang K, Fischer A, Maccio U, Zitzmann K, Robledo M, Lauseker M, Bauer J, Bechmann N, Gahr S, Maurer J, Peischer L, Reul A, Nieß H, Zimmermann P, Ilmer M, Schilbach K, Knösel T, Kroiss M, Fassnacht M, Müller SA, Morand GB, Huber A, Vetter D, Lehmann K, Kulcsar Z, Mohr H, Pellegata NS, Hantel C, Reincke M, Beuschlein F, Pacak K, Grossman AB, Auernhammer CJ, Nölting S. Impact of sex hormones on pheochromocytomas, paragangliomas, and gastroenteropancreatic neuroendocrine tumors. Eur J Endocrinol. 2025 Jan 6;192(1):46-60. doi: 10.1093/ejendo/lvae163. PMID: 39804847.

Weigand I, Triebig AS, Maier T, Anderlik T, Remde H, Landwehr LS, Kimpel O, Reuter M, Schreiner J, Wedekink F, Scherf-Clavel O, Hoster E, Wollert KC, Budde I, Altieri B, Schwarzlmueller P, Reincke M, Wischhusen J, Fassnacht M, Kroiss M. Mitotane treatment of adrenocortical carcinoma induces tumoural secretion of GDF-15: impact on poor prognosis and impaired responsiveness to immunotherapy. Eur J Endocrinol. 2025 Jun 30;193(1):146-155. doi: 10.1093/ejendo/lvaf135. PMID: 40570159.

Zentrum für Maligne Hyperthermie

Glahn KPE, Girard T, Hellblom A, Hopkins PM, Johannsen S, Rüffert H, Snoeck MM, Urwyler A; European Malignant Hyperthermia Group. Recognition and management of a malignant hyperthermia crisis: updated 2024 guideline from the European Malignant Hyperthermia Group. Br J Anaesth. 2025 Jan;134(1):221-223. doi: 10.1016/j.bja.2024.09.022. Epub 2024 Oct 30. PMID: 39482150.

Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen

Bogaert DJA, Wolfsberger CH, Attarbaschi A, Gathmann J, Warnatz K, Mueller G, Mukhina A, Rusch S; ESID Registry Working Party; Kindle G, van Montfrans JM, Seidel MG. Epidemiology and management of malignancies in patients with inborn errors of immunity-An ESID registry study of 19,959 patients. J Allergy Clin Immunol. 2026 Mar;157(3):739-753. doi: 10.1016/j.jaci.2025.10.033. Epub 2025 Nov 14. PMID: 41242640.

Dirks J, Fortmann I, Marißen J, Pagel J, Reichert L, Kipke H, Dammann MT, Göpel W, Birkner T, Dahm K, Forslund-Startceva SK, Viemann D, Rupp J, Morbach H, Härtel C. Effect of gestational age on lymphocyte phenotypes in hospitalized preterm infants. J Allergy Clin Immunol. 2026 Feb;157(2):506-516. doi: 10.1016/j.jaci.2025.09.030. Epub 2025 Oct 23. PMID: 41138924.

Hofmann C, Holl-Wieden A, Reiser C, Beer M, Raab P, Morbach H, Girschick HJ. Chronic non-bacterial osteomyelitis in children- five-year standardized follow-up of a prospective observational cohort in the pre-biological era. Pediatr Rheumatol Online J. 2025 May 13;23(1):50. doi: 10.1186/s12969-025-01106-2. PMID: 40361097; PMCID: PMC12076821.

Hospach T, Blankenburg F, Heinkele A, Rücklová K, Müller-Abt P, Weller-Heinemann F, Buchtala L, Maier J, Kümmerle-Deschner J, Reiser C, Janda A, Urban A, Berendes R, Skrabl-Baumgartner A, Brunner J, Trauzeddel R, Haas JP, Holl-Wieden A, Morbach H, Schnabel A, Brück N, Hahn G, Emminger W, Valent I, Borchers R, Klemann C, Tsiflikas I, Klotsche J, Minden K, Hedrich CM, von Kalle T. Clinical Presentation and Course of Pulmonary Involvement in Chronic Nonbacterial

Osteomyelitis. ACR Open Rheumatol. 2025 Jan;7(1):e11799. doi: 10.1002/acr2.11799. PMID: 39876070; PMCID: PMC11774723.

Schwaneck EC, Harasim AS, Tony HP, Gawlik M, Witte T, Joos S, Gernert M, Schmalzing M, Morbach H, Fröhlich M, Krone M. Vaccination status of patients with primary immunodeficiencies in Germany-a multicentric epidemiologic analysis. Z Rheumatol. 2025 Feb;84(1):68-74. English. doi: 10.1007/s00393-024-01549-0. Epub 2024 Aug 22. PMID: 39174715.

Schwitzkowski M, Veeranki SPK, Seidel BN, Kindle G, Rusch S; European Society for Immunodeficiencies Registry Working Party; Kramer D, Seidel MG. Machine learning-assisted diagnosis classification of primary immune dysregulation using IDDA2.1 phenotype profiling. J Allergy Clin Immunol. 2026 Feb;157(2):470-485. doi: 10.1016/j.jaci.2025.10.022. Epub 2025 Nov 5. PMID: 41202990.

Vogele D, Akbulut J, Müller-Reichart F, Janda A, Morbach H, Girschick HJ, Schaal MC, Beer M, Benoit C. The impact of sarcopenia on the progression of chronic non-bacterial osteomyelitis. Insights Imaging. 2025 Jun 4;16(1):117. doi: 10.1186/s13244-025-02001-w. PMID: 40467922; PMCID: PMC12137865.

Zentrum für Riesenzellarteriitis (ZeRi)

Guggenberger KV, Riedling L, Kern D, Werner RA, Vogt ML, Fröhlich M, Schmalzing M, Pham M, Bley TA. Isolated inflammatory involvement of the occipital artery in giant cell arteritis and polymyalgia rheumatica: findings from a retrospective analysis and the critical role of MRI in diagnosis. Rheumatol Int. 2025 Jan 13;45(1):27. doi: 10.1007/s00296-024-05765-4. PMID: 39804420; PMCID: PMC11729197.

Guggenberger KV, Vogt ML, Song JW, Fröhlich M, Schmalzing M, Venhoff N, Werner RA, Hillenkamp J, Pham M, Meckel S, Bley TA. High-resolution magnetic resonance imaging visualizes intracranial large artery involvement in giant cell arteritis. Rheumatology (Oxford). 2025 Feb 1;64(2):842-848. doi: 10.1093/rheumatology/keae010. PMID: 38197587.

Kern D, Bley TA, Riedling L, Fröhlich M, Hillenkamp J, Gernert M, Schmalzing M, Werner RA, Guggenberger KV. Vascular MRI also depicts musculoskeletal manifestations in giant-cell arteritis-polymyalgia rheumatica spectrum disease patients. Rheumatology (Oxford). 2025 Aug 1;64(8):4750-4755. doi: 10.1093/rheumatology/keaf169. PMID: 40131396.

Labinsky H, Schmalzing M. Riesenzellarteriitis – Wann sollte der Hausarzt daran denken? [Giant cell arteritis - When should the GP consider it?]. MMW Fortschr Med. 2025 Oct;167(18):65-67. German. doi: 10.1007/s15006-025-5364-y. PMID: 41131256.

Marvisi C, Guggenberger KV, Besutti G, Werner RA, Mancuso P, Serfling SE, Farì R, Gernert M, Durmo R, Fröhlich M, Ricordi C, Labinsky H, Boiardi L, Hillenkamp J, Spaggiari L, Versari A, Pattacini P, Giorgi Rossi P, Bley TA, Salvarani C, Schmalzing M, Muratore F. The influence of baseline aortitis on aortic dilation risk in GCA: a multicenter imaging study. Rheumatology (Oxford). 2025 Dec 9:keaf656. doi: 10.1093/rheumatology/keaf656. Epub ahead of print. PMID: 41365838.

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). 2025 May 1;64(5):2910-2918. doi: 10.1093/rheumatology/keae498. PMID: 39331619.

Zeng R, Rebello R, Guggenberger KV, Baker JF, Banerjee S, Kurtz R, Amudala N, Merkel PA, Rhee RL. Longitudinal changes on cranial magnetic resonance imaging in relapsing giant cell arteritis. Semin Arthritis Rheum. 2025 Oct;74:152815. doi: 10.1016/j.semarthrit.2025.152815. Epub 2025 Aug 14. PMID: 40845732; PMCID: PMC12639502.

Zentrum für Seltene Hormonstörungen

Atila C, Chifu I, Drummond JB, Vogt DR, Nahum U, Fassnacht M, Winzeler B, Refardt J, Christ-Crain M. A novel diagnostic score for diagnosing arginine vasopressin deficiency (central diabetes insipidus) or primary polydipsia with basal laboratory and clinical parameters: results from two international multicentre prospective diagnostic studies. Lancet Diabetes Endocrinol. 2025 Jun;13(6):505-515. doi: 10.1016/S2213-8587(25)00053-1. Epub 2025 Apr 25. Erratum in: Lancet Diabetes Endocrinol. 2025 Jun;13(6):e9. doi: 10.1016/S2213-8587(25)00130-5. Erratum in: Lancet Diabetes Endocrinol. 2025 Jun;13(6):e9. doi: 10.1016/S2213-8587(25)00133-0. PMID: 40294614.
Detomas M, Altieri B, Nasi-Kordhishti I, Ryba A, Haberbosch L, Chierigo F, Deutschbein T, Fassnacht M, Mortini P, Flitsch J, Honegger J, Losa M. Recovery of hypopituitarism in macroprolactinomas: a comparison of medical vs. surgical treatment. Results from a European multicenter study. J Endocrinol Invest. 2025 Jun;48(6):1363-1370. doi: 10.1007/s40618-025-02559-8. Epub 2025 Mar 4. PMID: 40035956; PMCID: PMC12226669.

Atila C, Lustenberger S, Chifu I, Ferrante E, Erlic Z, Drummond JB, Indirli R, Drexhage R, Powlson AS, Gurnell M, Santana Soares B, Hofland J, Beuschlein F, Fassnacht M, Winzeler B, Refardt J, Christ-Crain M. Relationship between plasma urea and copeptin in response to arginine stimulation in healthy adults, patients with vasopressin deficiency and primary polydipsia. Pituitary. 2025 Jan 25;28(1):18. doi: 10.1007/s11102-024-01489-7. PMID: 39863827; PMCID:PMC11762438.

Atila C, Winzeler B, Chifu I, Fassnacht M, Refardt J, Christ-Crain M. A post- hoc internal validation of arginine-stimulated copeptin cut-offs for diagnosing AVP deficiency (central diabetes insipidus). Pituitary. 2025 Apr 26;28(3):53. doi: 10.1007/s11102-025-01523-2. PMID: 40281371; PMCID: PMC12031852.

Detomas M, Deutschbein T, Dolce P, Möhres Y, Fassnacht M, Altieri B. Exploring sex-specific hematological changes and their impact on quality of life in patients with prolactinoma. Pituitary. 2025 Feb 3;28(1):24. doi: 10.1007/s11102-024-01493-x. PMID: 39900728; PMCID: PMC11790753.

Fuss CT, Gronemeyer K, Hermes F, Dörr M, Schmid B, Morbach C, Schmidbauer L, Schlegel N, Fassnacht M, Koschker AC, Nordbeck P, Hannemann A, Hahner S. Cardiovascular status in chronic hypoparathyroidism: a systematic cross- sectional assessment in 168 patients. Eur J Endocrinol. 2025 Mar 27;192(4):373-384. doi: 10.1093/ejendo/lvaf023. PMID: 40172208.

Nikaj A, Atila C, Chifu I, Ferrante E, Erlic Z, Drummond JB, Indirli R, Drexhage R, Powlson AS, Gurnell M, Soares BS, Hofland J, Beuschlein F, Fassnacht M, Winzeler B, Refardt J, Christ-Crain M. Disrupted ACTH and cortisol response to osmotic and non-osmotic stress in patients with arginine vasopressin deficiency. Eur J Endocrinol. 2025 Jun 30;193(1):1-9. doi: 10.1093/ejendo/lvaf119. PMID: 40498919.

Nowak E, Zhang Q, Zhang S, Zhao Y, Ye H, Machado MC, Moises CCS, Tóth M, Stark J, Yuen KCJ, Gurnell M, MacFarlane J, McCormack A, Govinna M, Gilis- Januszewska A, Minasyan M,

Bonaventura I, Czepielewski MA, Ferriere A, Gadelha M, Isidori AM, Kastelan D, Maiter D, Tabarin A, Alexandraki KI, Chang J, Frontera ED, Hanzu FA, Matikainen N, Miljic D, Pichler R, Popovic V, Spencer- Segal JL, Tordjman K, Akirov A, Araujo-Castro M, Arvat E, Bancos I, Bioletto F, Burman P, Castinetti F, Detomas M, Fassnacht M, Feelders RA, Fountas A, Igaz P, Ilic S, Isand K, Kaltsas G, Meyer G, Parasiliti-Caprino M, Newell-Price J, Ragnarsson O, Valassi E, Vila G, Wass J, Yoel U, Fleseriu M, Reincke M. Cycle characterisation and clinical complications in patients with cyclic Cushing's syndrome: insights from an international retrospective cohort study. Lancet Diabetes Endocrinol. 2025 Dec;13(12):1030-1040. doi:10.1016/S2213-8587(25)00249-9. Epub 2025 Oct 23. PMID: 41235993.

Shishkov S, Iotova V, Pelsma I, Priego Zurita AL, Biermasz N; Endo-ERN Pituitary Transition of Care Study Group; Ahmed F. Feasibility of transition research in pituitary disease using patient registries: a EuRREB secondary survey. Endocr Connect. 2025 Dec 2;14(12):e250586. doi: 10.1530/EC-25-0586. PMID: 41235838; PMCID: PMC12678848.

Siggelkow H, Peschke KA, Tsourdi E, Hofbauer LC, Berr CM, Hahner S, Lottspeich C, Schmidmaier R, Blaschke M. Switch From rhPTH1-84 to TransCon PTH With Individual Dose Adjustment in Adult Hypoparathyroidism-4-Week Results. J Endocr Soc. 2025 Jun 30;9(9):bvaf113. doi: 10.1210/jendso/bvaf113. PMID: 40709359; PMCID: PMC12287600.

Zentrum für seltene kindliche Knochenerkrankungen

Hofmann C, Holl-Wieden A, Reiser C, Beer M, Raab P, Morbach H, Girschick HJ. Chronic non-bacterial osteomyelitis in children- five-year standardized follow-up of a prospective observational cohort in the pre-biological era. Pediatr Rheumatol Online J. 2025 May 13;23(1):50. doi: 10.1186/s12969-025-01106-2. PMID: 40361097; PMCID: PMC12076821.

Seefried L, Genest F, Hofmann C, Brandi ML, Rush E. Diagnosis and Treatment of Hypophosphatasia. Calcif Tissue Int. 2025 Mar 6;116(1):46. doi: 10.1007/s00223-025-01356-y. PMID: 40047955; PMCID: PMC11885340.

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

Ackermann L, Zeller D, Odorfer T, Homola GA, Kampf T, Pham M, Aster HC, Sommer C. Effect of Repetitive Transcranial Magnetic Stimulation on the Symptoms and Brain Imaging in Patients with Fibromyalgia Syndrome: A Randomized Controlled Pilot Trial. Pain Ther. 2025 Oct;14(5):1547-1572. doi: 10.1007/s40122-025-00770-2. Epub 2025 Aug 30. PMID: 40884738; PMCID: PMC12484483.

Andersen NH, Borghammer P, Doppler K, Gottrup H, Knudsen K, Kuzkina A, Van Den Berge N, Otto M, Terkelsen AJ. Idiopathic polyneuropathy with neurogenic autonomic failure - an early manifestation of Lewy body disease? a case report. BMC Neurol. 2025 Oct 17;25(1):432. doi: 10.1186/s12883-025-04414-y. PMID: 41107742; PMCID: PMC12533446.

Appeltshauser L, Moritz CP, Reinhardt L, Kreß L, Üçeyler N, Lassablière F, Barcic A, Seefried S, Sommer C, Tholance Y, Antoine JC, Camdessanché JP, Doppler K. Inter-laboratory comparison of a serum fibroblast growth factor receptor 3 (FGFR3) antibody test in sensory neuropathies. Front Immunol. 2025 Oct 10;16:1604456. doi: 10.3389/fimmu.2025.1604456. PMID: 41142778; PMCID: PMC12549695.

Breyer M, Lamer S, Schlosser A, Üçeyler N. Human sensory-like neuron surfaceome analysis. PLoS One. 2025 Apr 2;20(4):e0320056. doi: 10.1371/journal.pone.0320056. PMID: 40173182; PMCID: PMC11964241.

da Cruz Neris Geßner V, Linke JT, Peulen TO, Appeltshauser L, Sommer C, Brämer D, Geis C, Heinze KG, Doppler K. Super-resolution of nodal and paranodal disruption in anti-pan-neurofascin-associated autoimmune nodopathy. Front Immunol. 2025 Feb 20;16:1540859. doi: 10.3389/fimmu.2025.1540859. PMID: 40051618; PMCID: PMC11882429.

Habib M, Wiessler AL, Fischer P, Niesner M, Selcho M, Abrante L, Werner C, Sodmann A, Koch M, Zare A, Prüss H, Dargvainiene J, Lewerenz J, Handreka R, Körtvelyessy P, Reinhold D, Thaler FS, Pitarokoili K, Kittel RJ, Briese M, Sendtner M, Rittner H, Leypoldt F, Sommer C, Blum R, Doppler K, Villmann C. Neuropathic Pain and Distinct CASPR2 Autoantibody IgG Subclasses Drive Neuronal Hyperexcitability. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2025 Jul;12(4):e200423. doi: 10.1212/NXI.0000000000200423. Epub 2025 Jun 25. PMID: 40561371; PMCID: PMC12202018.

Heming M, Börsch AL, Wolbert J, Thomas C, Mausberg AK, Szepanowski F, Eggert B, Lu IN, Tietz J, Dienhart F, Meschnark M, Strecker JK, Glatza M, Thomas C, Gmahl N, Dambietz C, Müther M, Uerschels AK, Keyvani K, Minnerup J, Doppler K, Üçeyler N, Aprea J, Dahl A, Stassart R, Fledrich R, Wiendl H, Sommer C, Stettner M, Meyer Zu Hörste G. Multi-omic identification of perineurial hyperplasia and lipid-associated nerve macrophages in human polyneuropathies. Nat Commun. 2025 Aug 23;16(1):7872. doi: 10.1038/s41467-025-62964-8. PMID: 40849297; PMCID: PMC12375038.

Karl-Schöller F, Breyer M, Klopocki E, Üçeyler N. Generation of a gene-corrected human isogenic iPSC line from a patient with Fabry disease carrying the GLA variant c.1069C>T using CRISPR/Cas9-mediated homology directed repair. Stem Cell Res. 2025 Aug;86:103711. doi: 10.1016/j.scr.2025.103711. Epub 2025 Apr 10. PMID: 40222082.

Kreß L, Meyer Zu Altenschildesche C, Egenolf N, Sommer C, Hornemann T, Üçeyler N. Blood 1-Deoxysphingolipid Levels Are Associated With Epidermal Denervation in Small Fiber Neuropathy. J Peripher Nerv Syst. 2025 Dec;30(4):e70089. doi: 10.1111/jns.70089. PMID: 41376410; PMCID: PMC12696513.

Lleixà C, Titulaer M, Rohrbacher S, Mgbachi V, Halstead S, Fehmi J, Pascual-Goñi E, Zhu L, Appeltshauser L, Franken S, Paunovic M, Waters P, Willison H, Sommer C, Querol L, Huizinga R, Doppler K, Rinaldi S. Inter-Laboratory Validation of Nodal/Paranodal Antibody Testing. J Peripher Nerv Syst. 2025 Mar;30(1):e70000. doi: 10.1111/jns.70000. PMID: 39887819; PMCID: PMC11780190.

Meller E, Amann A, Malik RA, Kampik D, Matthies C, Üçeyler N. Clinical characterization of neuropathic pain and small fiber impairment in neurofibromatosis. Pain Rep. 2025 May 6;10(3):e1285. doi: 10.1097/PR9.0000000000001285. PMID: 40342626; PMCID: PMC12058648.

Rawat A, Vu DT, Erbacher C, Stigloher C, Üçeyler N, Metousis A, Mann M, Briese M, Sendtner M. Proteomic analysis of isolated nerve terminals from Na V 1.9 knockout mice reveals pathways relevant for pain perception. Pain. 2025 Dec 1;166(12):e770-e787. doi: 10.1097/j.pain.0000000000003743. Epub 2025 Jul 29. PMID: 40719881; PMCID: PMC12617664.

Rittel JC, Hudasch D, Doppler K, Bergh FT, Lesser M, Aktas O, Nagel M, Huttner HB, Rostasy K, Tauber S, Friese MA, Malter M, Madlener M, Kraft A, Hoffmann F, Lewerenz J, Senel M, Wickel J, Geis C, Moser A, Wandinger KP, Bartsch T, Leypoldt F, Thaler F, Kümpfel T, Meuth S, Melzer N, Finke C, Prüss H, Stangel M, Sühs KW; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis (GENERATE). Intravenous immunoglobulin as first-line acute treatment in adults with

autoimmune encephalitis caused by antibodies to NMDAR, LGI1 and CASPR2. J Neurol. 2025 Mar 25;272(4):287. doi: 10.1007/s00415-025-13032-0. PMID: 40131535; PMCID: PMC11937155.

Seefried S, Barcic A, Grijalva Yepez MF, Reinhardt L, Appeltshauser L, Doppler K, Üçeyler N, Sommer C. Autoantibodies in patients with fibromyalgia syndrome. Pain. 2025 Feb 5;166(8):1922-1933. doi: 10.1097/j.pain.0000000000003535. PMID: 39907533.

Weigel J, Appeltshauser L, Sommer C, Doppler K. Proprioceptive endings at muscle spindles as a possible target of autoantibodies. J Neuroimmunol. 2025 Aug 15;405:578648. doi: 10.1016/j.jneuroim.2025.578648. Epub 2025 May 21. PMID: 40424942.

Wurster CD, Stolte B, Kessler T, Freigang M, Bjelica B, Ilse B, Koch JC, Cordts I, Mensch A, Zeller D, Uzelac Z, Sam G, Lapp HS, Wohnrade C, Rödiger A, Muhandes MT, Schneider I, Bellut J, Nentwich J, Dorst J, Schuster J, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Totzeck A, Thimm A, Steinbach R, Grosskreutz J, Kleinschnitz C, Ludolph AC, Deschauer M, Kirschner J, Dreyhaupt J, Wollinsky K, Petri S, Weiler M, Hagenacker T, Günther R. Respiratory function in 192 adult patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen - a multicenter observational study. Orphanet J Rare Dis. 2025 Sep 8;20(1):476. doi: 10.1186/s13023-025-04009-3. PMID: 40922023; PMCID: PMC12418672.

Zentrum für seltene Bewegungsstörungen

Ganoza CA, Westenberger A, Paul JJ, Curado F, Rennecke J, Mannepalli S, Zonic E, Saravanakumar D, Paknia O, Al-Ali R, Laabs BH, Csoti I, Valzania F, Vandenberghe W, Reetz K, Afshari M, Hassin-Baer S, Fonoff ET, Gruber D, de Rosa A, Musacchio T, de Carvalho Aguiar P, Negrotti A, Tumas V, Gomez-Esteban JC, Gurevich T, Pavese N, Kulisevsky J, Sammler E, Klein C, Bauer P, Beetz C. Pathogenic or Likely Pathogenic GRN Variants Are Found in 0.1% of Parkinson's Disease Patients. Mov Disord. 2026 Apr;41(4):1020-1027. doi: 10.1002/mds.70161. Epub 2025 Dec 24. PMID: 41439479; PMCID: PMC13067306.

Krause P, Mahlknecht P, Skogseid IM, Steigerwald F, Deuschl G, Erasmi R, Schnitzler A, Warnecke T, Müller J, Poewe W, Schneider GH, Vesper J, Warneke N, Eisner W, Prokop T, Müller JU, Volkmann J, Kühn AA; Deep-Brain Stimulation for Dystonia Study Group. Long-Term Outcomes on Pallidal Neurostimulation for Dystonia: A Controlled, Prospective 10-Year Follow-Up. Mov Disord. 2025 Jun;40(6):1098-1111. doi: 10.1002/mds.30130. Epub 2025 Feb 5. PMID: 39907392; PMCID: PMC12160999.

Lange F, Guarin DL, Mosert S, Karrasch B, Roothans J, Weigl B, Navratil P, Daniels C, Odorfer T, Brandt G, Mahlknecht P, Krauss JK, Runge J, Kühn AA, Deuschl G, Volkmann J, Peach R, Reich MM. Bradykinesia induced by pallidal neurostimulation in dystonia: clinical risk factors and anatomical mapping. NPJ Parkinsons Dis. 2025 Oct 23;11(1):308. doi: 10.1038/s41531-025-01177-8. PMID: 41131044; PMCID: PMC12550046.

McFleder RL, Musacchio T, Keller J, Knorr S, Petschner T, Chen JZ, Muthuraman M, Badr M, Harder-Rauschenberger L, Kremer F, Asci S, Steinhauser S, Karl AK, Brotchie JM, Koprich JB, Volkmann J, Ip CW. Deep brain stimulation halts Parkinson's disease-related immune dysregulation in the brain and peripheral blood. Brain Behav Immun. 2025 Jan;123:851-862. doi: 10.1016/j.bbi.2024.10.039. Epub 2024 Oct 29. PMID: 39481497.

Odorfer TM, Junge A, Volkmann J, Zeller D. Temporal discrimination at the neck region is associated with severity of cervical dystonia. Sci Rep. 2025 Dec 3;15(1):43113. doi: 10.1038/s41598-025-31139-2. PMID: 41339696; PMCID: PMC12678771.

Reinhold C, Knorr S, McFleder RL, Harder-Rauschenberger L, Gräfenhan T, Schlosser A, Sendtner M, Volkmann J, Ip CW. Peripheral nerve injury induces dystonia-like movements and dysregulation in the energy metabolism: A multi-omics descriptive study in Thap1$^{+/-}$ mice. Neurobiol Dis. 2025 Feb;205:106783. doi: 10.1016/j.nbd.2024.106783. Epub 2024 Dec 26. PMID: 39732371.

Svorenova T, Romito LM, Kaymak A, Mulroy E, Cif L, Moro E, Zeuner KE, Zittel S, Petry-Schmelzer JN, Gruber D, Centen L, Albanese A, Ostrozovicova M, Han V, Magocova V, Knorovsky K, Kollova A, Garavaglia B, Golfrè-Andreasi N, Reale C, Mazzoni A, Zorzi G, Eleopra R, Levi V, Foltynie T, Limousin P, Akram H, Zrinzo L, Magrinelli F, Murphy D, Houlden H, Kurian MA, Baiata C, Paschen S, Lohmann K, Volkmann J, Hamel W, Barbe MT, van Egmond ME, Tijssen M, Ambro L, Jurkova V, Jech R, Havrankova P, Winkelmann J, Zech M, Skorvanek M. Deep Brain Stimulation for VPS16-Related Dystonia: A Multicenter Study. Ann Neurol. 2025 Oct;98(4):711-725. doi: 10.1002/ana.27290. Epub 2025 Jun 20. PMID: 40539388; PMCID: PMC12542321.

Yang J, Burrello J, Goi J, Reincke M, Adolf C, Asbach E, Brűdgam D, Li Q, Song Y, Hu J, Yang S, Satoh F, Ono Y, Libianto R, Stowasser M, Li N, Zhu Q, Hong N, Nayak D, Puar TH, Wu VC, Vaidya A, Araujo-Castro M, Kocjan T, O'Toole SM, Hundemer GL, Ragnarsson O, Lacroix A, Larose S, Nakai K, Nishikawa T, Ladygina D, Turcu AF, Sholinyan J, Fardella CE, Uslar T, Quinkler M, Mulatero P, Pintus G, Rossi GP, Hahner S, Amar L, Drake WM, Varsani C, Brown MJ, Wu X, Deinum J, Freel EM, Kline G, Naruse M, Prejbisz A, Young WF Jr, Williams TA, Fuller PJ. Outcomes after medical treatment for primary aldosteronism: an international consensus and analysis of treatment response in an international cohort. Lancet Diabetes Endocrinol. 2025 Feb;13(2):119-133. doi: 10.1016/S2213-8587(24)00308-5. Epub 2025 Jan 14. Erratum in: Lancet Diabetes Endocrinol. 2025 Mar;13(3):e6. doi: 10.1016/S2213-8587(25)00021-X. PMID: 39824204.

Zech M, Dzinovic I, Skorvanek M, Harrer P, Necpal J, Kopajtich R, Kittke V, Tilch E, Zhao C, Tsoma E, Sorrentino U, Indelicato E, Stehr A, Saparov A, Abela L, Adamovicova M, Afenjar A, Assmann B, Baloghova J, Baumann M, Berutti R, Brezna Z, Brugger M, Brunet T, Cogne B, Colangelo I, Conboy E, Distelmaier F, Eckenweiler M, Garavaglia B, Geerlof A, Graf E, Hackenberg A, Harvanova D, Haslinger B, Havrankova P, Hoffmann GF, Janzarik WG, Keren B, Kolnikova M, Kolokotronis K, Kosutzka Z, Koy A, Krenn M, Krygier M, Kusikova K, Maier O, Meitinger T, Mertes C, Milenkovic I, Monfrini E, Santos Dias Mourao A, Musacchio T, Nizon M, Ostrozovicova M, Pavlov M, Prihodova I, Rektorova I, Romito LM, Rybanska B, Sadr-Nabavi A, Schwenger S, Shoeibi A, Sitzberger A, Smirnov D, Svantnerova J, Tautanova R, Toelle SP, Ulmanova O, Vetrini F, Vill K, Wagner M, Weise D, Zorzi G, Di Fonzo A, Oexle K, Berweck S, Mall V, Boesch S, Schormair B, Prokisch H, Jech R, Winkelmann J. Combined genomics and proteomics unveils elusive variants and vast aetiologic heterogeneity in dystonia. Brain. 2025 Aug 1;148(8):2827-2846. doi: 10.1093/brain/awaf059. PMID: 39937650; PMCID: PMC12316014