



UNIVERSITÄTS
KLINIKUM
HEIDELBERG

Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg
(ZSE Heidelberg)

Qualitätsbericht

gemäß den Qualitätsanforderungen für
Zentren für Seltene Erkrankungen
laut G-BA Beschluss vom 05. Dezember 2019

Berichtszeitraum: Januar – Dezember 2022

Univ.-Prof. Dr. med. Georg F. Hoffmann
Sprecher des ZSE Heidelberg

Dr. phil. nat. Pamela Okun
Koordinatorin des ZSE Heidelberg
Version 1.0 vom 02.08.2023

ZENTRUM
FÜR SELTENE
ERKRANKUNGEN
Universitätsmedizin Heidelberg



Inhaltsverzeichnis

1	Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner.....	2
1.1	Aufbau und Organisation.....	2
1.1.1	Beteiligte Einrichtungen	4
1.2	Organisation des Erstkontaktes.....	4
1.2.1	Patientenpfad am ZSE Heidelberg.....	4
1.2	Beteiligung an externen Netzwerken	5
1.2.1	Nationale Netzwerke.....	5
1.2.2	Internationale Netzwerke	6
2.2	Mindestfallzahlen	6
2.3	Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen	6
2.4	Interdisziplinäre Fallkonferenzen	7
2.5	Zweitmeinungen.....	7
2.6	Leitlinien und Konsensuspapiere.....	7
2.7	Studien zu seltenen Erkrankungen unter Beteiligung des A-Zentrums	7
2.8	Transitionsberatung am ZSE Heidelberg	8
2.9	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen.....	9
2.10	Forschungstätigkeit	11
2.11	Register.....	11
2.12	Studien.....	12
2.13	Qualitätsmanagement.....	23
ANHANG	24

1 Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner

Nach der in Europa gültigen Definition gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. In Deutschland sind etwa vier Millionen Menschen von einer der mehr als 8.000 verschiedenen seltenen Erkrankungen betroffen, in Baden-Württemberg ca. 500.000. Es handelt sich oft um komplexe Krankheitsbilder, die überwiegend chronisch verlaufen und mit eingeschränkter Lebensqualität und/oder Lebenserwartung verbunden sind. Zumeist treten die Symptome bereits im Kindesalter auf. Etwa 70% dieser Krankheiten sind genetisch bedingt, selten sind sie heilbar.

Viele Patienten¹ mit einer seltenen Erkrankung durchlaufen jahrelange Odysseen von Arzt zu Arzt bis die korrekte Diagnose gestellt wird. So geht wertvolle Zeit für eine wirkungsvolle Therapie verloren, oft unwiederbringbar. Zentrales Ziel des ZSE Heidelberg ist es daher, die richtige Diagnose zu stellen und die Zeit bis zur Diagnosestellung zu beschleunigen, um so eine schnelle zielgerichtete Behandlung bzw. bedarfsgerechte multiprofessionelle Versorgung zu ermöglichen.

1.1 Aufbau und Organisation

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg ist ein Typ A-Zentrum (Referenzzentrum) gemäß des „Nationalen Aktionsplanes für Menschen mit Seltene Erkrankungen“. Es wurde 2010 als fachübergreifende interdisziplinäre Einrichtung des Universitätsklinikums Heidelberg und der Medizinischen Fakultät der Universität Heidelberg gegründet.

Das Zentrum versteht sich als Anlaufstelle für Kollegen, Patienten und Angehöriger, die eine interdisziplinäre Betreuung ihrer Patienten, Betroffener und ihrer Familien wünschen. Die Angebote des ZSE Heidelberg richten sich an Kinder und Erwachsene gleichermaßen. Es ist behilflich bei der Suche nach geeigneten Ansprechpartnern innerhalb des Klinikums oder auch bei der Vermittlung von anderen Kompetenzzentren und Selbsthilfegruppen. Das A-Zentrum ist die erste Anlaufstelle für Patienten mit unklarer Diagnose und dem Verdacht auf eine seltene Erkrankung. Der Koordinationsstelle gehören derzeit eine Koordinatorin, drei Ärztinnen (eine Fachärztin für Kinderheilkunde und Jugendmedizin, eine Fachärztin für Innere Medizin / Psychosomatische Medizin und Psychotherapie und eine Fachärztin für Humangenetik), eine Sachbearbeiterin im Sekretariat sowie eine medizinische Dokumentationsassistentin an.

Die 16 integrierten Fachzentren des ZSE Heidelberg decken den gesamten diagnostischen Bereich für verschiedene Krankheitsgruppen ab. Die Struktur des Referenzzentrums zu den integrierten Fachzentren ist dem Organigramm zu entnehmen (Abb. 1).

Das Zentrum verfügt über einen Vorstand, die laufenden Geschäfte werden durch das Lenkungsgremium abgewickelt. Die Vernetzung unter den teilnehmenden Kliniken und Instituten wird über das koordinierende A-Zentrum organisiert.

¹ Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird bei Personenbezeichnungen und personenbezogenen Hauptwörtern in diesem Bericht die männliche Form verwendet. Entsprechende Begriffe gelten im Sinne der Gleichbehandlung grundsätzlich für alle Geschlechter.

**Zentrum für Seltene Erkrankungen
Universitätsmedizin Heidelberg**

Typ A Zentrum

Sprecher: Prof. Dr. Georg F. Hoffmann
Stv. Sprecherin: Prof. Dr. Ute Hegenbart
Kordinatorin: Dr. Pamela Okun
Ärztliche Koordinatorin: PD Dr. Daniela Choukair

Integrierte Typ B Zentren

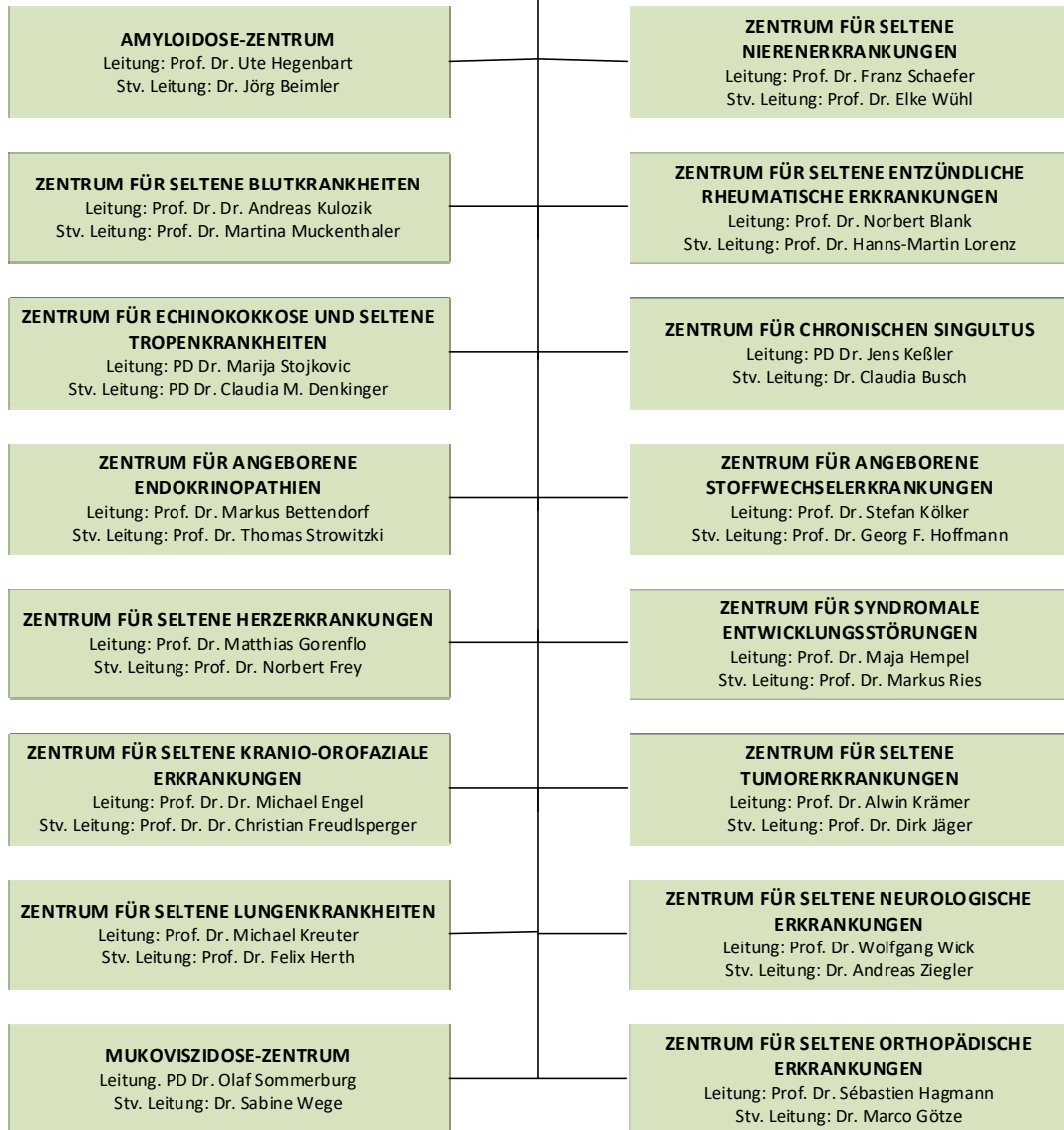


Abbildung 1: Organigramm des Zentrums für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg

1.1.1 Beteiligte Einrichtungen

Die folgenden Kliniken und Institute sind eng mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg verbunden:

- Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin:
Klinik Kinderheilkunde I - Allg. Pädiatrie, Neuropäd., Stoffwechsel, Gastroenterologie, Nephrologie
Klinik Kinderheilkunde II - Pädiatr. Kardiologie / Angeborene Herzfehler
Klinik Kinderheilkunde III - Pädiatrische Onkologie, Hämatologie und Immunologie, Pneumologie
- Medizinische Klinik:
Klinik für Endokrinologie, Stoffwechsel und Klinische Chemie
Klinik für Allgemeine Innere Medizin und Psychosomatik
Klinik für Kardiologie, Angiologie und Pneumologie
Klinik für Gastroenterologie, Infektionen und Vergiftungen
Klinik für Hämatologie, Onkologie und Rheumatologie
- Institut für Humangenetik
- Klinik für Herzchirurgie
- Klinik für Orthopädie und Unfallchirurgie
- Klinik und Poliklinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie
- Klinik für Anästhesiologie
- Gynäkologische Endokrinologie und Fertilitätsstörungen
- Neurologie und Poliklinik
- Neuroonkologie
- Nationales Centrum für Tumorerkrankungen
- Zentrum für Infektiologie
- Augenheilkunde und Poliklinik
- Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde mit Poliklinik
- Hautklinik

Das ZSE Heidelberg ist im medizinischen **Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen** (www.se-atlas.de), im zentralen Informationsportal über seltene Erkrankungen (<https://www.portal-se.de/>) bei orphanet (www.orphanet.net/) sowie auf der Homepage des UKL Heidelberg abgebildet. Die eigene Website bietet Informationen u. a. zu den Behandlungsschwerpunkten oder über Selbsthilfegruppen, mit denen die Mitglieder des Zentrums zusammenarbeiten.

1.2 Organisation des Erstkontaktes

Das Typ A-Zentrum dient als erste Anlaufstelle für Patienten mit seltenen Erkrankungen sowie für Patienten mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine seltene Erkrankung. Die Kontaktaufnahme ist postalisch, per Email, telefonisch oder Fax möglich.

Ein nicht-ärztlicher Koordinator nimmt werktäglich Anfragen von Patienten, Angehörigen und Behandlern entgegen und koordiniert mit der ärztlichen Koordinatorin das weitere Vorgehen. Fragen zu konkreten seltenen Erkrankungen oder Ansprechpartnern werden umgehend beantwortet und der Patient an ein passendes Fachzentrum am Universitätsklinikum Heidelberg oder ein anderes ZSE in Deutschland bzw. wohnortnah vermittelt.

1.2.1 Patientenpfad am ZSE Heidelberg

Für Patienten mit unklarer Diagnose erfolgt die Abklärung anhand definierter Prozesse, die in Abbildung 2 zusammengefasst sind.



Abbildung 2: Ablaufschema bei Abklärung eines Patienten mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine seltene Erkrankung

1.2 Beteiligung an externen Netzwerken

1.2.1 Nationale Netzwerke

Auf nationaler Ebene wurden 2022 mehrere Projekte und neue Versorgungsstrukturen zur Verbesserung der Versorgung von Patienten mit einer seltenen Erkrankung umgesetzt. Im Juli 2021 wurde bundesweit durch verschiedene Kassenarten hinweg die Möglichkeit für Zentren für seltene Erkrankungen eröffnet als indikationsstellendes Zentrum für Seltene Erkrankungen oder als Zentrum für Seltene Erkrankungen mit klinischer Genommedizin Selektivverträge (SV) abzuschließen. Das ZSE Heidelberg ist seit Juli 2021 Vertragspartner der AOK und seit September 2021 Vertragspartner des vdek als Zentrum für Seltene Erkrankungen mit klinischer Genommedizin. Ziel des Vertrages ist es, bei Versicherten mit Verdacht auf eine seltene angeborene genetische Erkrankung, durch einen interdisziplinären Ansatz und eine Exomsequenzierung eine sichere Diagnose zu stellen. Das ZSE Heidelberg ist als Mitglied im Wissenschaftlichen Beirat des SV vertreten. Hier wird aktiv in der Evaluierung, Verbesserung und Weiterentwicklung des SV mitgewirkt. An der Gestaltung und Implementation des **Modellvorhabens Genomsequenzierung** nach §64e SGB V sowohl auf nationaler als auch auf lokaler Ebene arbeitet das ZSE Heidelberg tatkräftig mit. Es besteht eine enge Vernetzung mit den am SV teilnehmenden Zentren für seltene Erkrankungen in der Diagnosefindung von unklaren Fällen, die sich im kollegialen Austausch, interinstitutionellen Falldiskussionen und Fortbildungen widerspiegelt.

Die fünf Zentren für seltene Erkrankungen in Freiburg, Heidelberg, Mannheim, Tübingen und Ulm haben sich zum **Netzwerk Seltene Erkrankungen Baden-Württemberg** zusammengeschlossen, um gemeinsame Interessen zu koordinieren und einen Austausch der Zentren zu fördern.

Mitarbeiter des ZSE Heidelberg sind Mitglied der ‚**Kommission Seltene Erkrankungen**‘ sowie der ‚**Task Force Arzneimittel für neuartige Therapien**‘ der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin.

Das ZSE Heidelberg ist Mitglied der **Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen** (AG ZSE), die den organisatorischen Rahmen für gemeinsame Aktivitäten der Zentren für seltene Erkrankungen in Deutschland bildet.

Mitarbeiter des A-Zentrums sind Mitglied des **NAMSE-Netz e.V.** Der 2018 gegründete Verein hat das Ziel, universitäre Zentren, die die Vorgaben des Nationalen Aktionsplans erfüllen, in ihrer Entwicklung zu unterstützen. Im Auftrag des Vereins ist ein Zertifizierungsverfahren für die Typ-A-Zentren unter Einbindung einer unabhängigen Zertifizierungsstelle auf den Weg gebracht worden.

1.2.2 Internationale Netzwerke

Die integrierten Fachzentren sind eng mit anderen Fachzentren national und international vernetzt. Das ZSE Heidelberg ist an sechs **Europäischen Referenznetzwerken** (ERN) für seltene Erkrankungen beteiligt, bei zweien in Koordinatorenfunktion:

- ERKNet - European Reference Kidney Diseases Reference Network:
Prof. Dr. Franz Schaefer, Sektion für Pädiatrische Nephrologie, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
- MetabERN - European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders:
Prof. Dr. Stefan Kölker, Sektion für Stoffwechselmedizin und Neuropädiatrie, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
- EuroBloodNet - European Reference Network for Rare Hematological Diseases:
Prof. Dr. Stefan Schönland, Zentrum für Innere Medizin V
- ERN-LUNG - European Reference Network on Rare Respiratory Diseases:
Prof. Dr. Michael Kreuter, Zentrum für interstitielle und seltene Lungenerkrankungen, Thoraxklinik
- ERN RARE-LIVER - European Reference Network of Rare Liver Disease:
Prof. Dr. Uta Merle, Zentrum für Innere Medizin IV
- EURO NMD - European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases:
Dr. Andreas Ziegler, Sektion für Stoffwechselmedizin und Neuropädiatrie, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Nach dem Vorbild der Europäischen Referenznetzwerke formieren sich seit 2020 sogenannte **Deutsche Referenznetzwerke** (DRN) für seltene Erkrankungen. Im deutschen Referenznetzwerk zu seltenen Nierenerkrankungen und angeborenen Stoffwechselerkrankungen übernimmt das ZSE Heidelberg übergreifende Aufgaben. Des Weiteren sind 7 integrierte Fachzentren (Amyloidose, seltene Anämien, seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen, kranio-orofaziale Erkrankungen, seltene Lebererkrankungen, seltene Lungenerkrankungen und neuromuskuläre Erkrankungen) Mitglied in den Deutschen Referenznetzwerken für seltene Erkrankungen.

2.2 Mindestfallzahlen

Die Routinekodierung am UKL Heidelberg erfolgt nach dem gültigem ICD-10-GM. Die vom DIMDI aktuell herausgegebene Datei Alpha-ID-SE ist im Heidelberger Krankenhausinformationssystem implementiert. Seit Mitte 2020 können Patienten mit dem Orpha-Code erfasst werden. In 2022 wurden 3.213 stationäre Fälle (voll- und teilstationär) mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung mit dem Orpha-Code dokumentiert.

2.3 Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Der größte Anteil seltener Erkrankungen ist genetisch bedingt. In diesen Fällen kann die Diagnose in der Regel durch eine genetische Untersuchung gestellt werden. Die genetische Diagnostik wird überwiegend im Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Heidelberg durchgeführt. Die Diagnostiklabore des Instituts für Humangenetik haben eine Akkreditierung nach DIN EN ISO 15189.

Bei 214 Patienten wurde eine Exomdiagnostik veranlasst.

	Auffällig	Unauffällig	Quote	Ausstehend	Anzahl
Exome	30	106	22,0%	78	214

Die Rate an genetischen Diagnosen liegt im Bereich vergleichbarer Studien, die mittels Exom-Analyse Patienten mit Erkrankungen aus dem Autismusspektrum untersucht haben. Das Institut für Humangenetik hat seinen Schwerpunkt in Autismusspektrum-Erkrankungen, dementsprechend besteht hier eine Selektion der Patienten, die sich an uns wenden. Für Autismusspektrum-Erkrankungen ist ein relativ niedriger Anteil von monogenen Ursachen bekannt (nach aktuellen Studien ca. 10 %). Dennoch ist es wichtig, die Patienten mit einer monogenetischen Erkrankungsursache zu erkennen. Die dafür geeignete genetische Untersuchungsmethode ist die Exom-analyse.

Am Standort Heidelberg wurden aufgrund der Finanzierungsstruktur der Exome die Untersuchungen als Einzel-Exomanalyse mit nachfolgender elterlicher Segregation durch eine Sanger-Sequenzierung durchgeführt. Eine Trio-Exomanalyse, die eine höhere Diagnoserate ermöglichen würde, war und ist finanziell nicht abgedeckt. Zum Januar 2023 haben wir die Genomsequenzierung eingeführt, die wir, wenn finanziell zu vertreten, im Trio-Ansatz durchführen. Hilfreich wäre hier eine nachhaltige Finanzierung der Genomanalyse, die auch die Untersuchung elterlicher Proben, zumindest bei einem Teil der Patienten, ermöglicht.

2.4 Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Regelmäßig werden Patienten mit speziellen Krankheitsbildern innerhalb der Fachzentren in interdisziplinären Fallkonferenzen vorgestellt und Diagnostik- und Therapiekonzepte besprochen. Des Weiteren unterstützt das ZSE Heidelberg andere Krankenhäuser oder spezialisierte Reha-Einrichtungen durch Beratungsleistungen in der Therapieplanung. Innerhalb des Netzwerkes Seltene Erkrankungen Baden-Württemberg ist eine Struktur geschaffen worden, in der regelmäßig interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen stattfinden. Neben diagnostischen und therapeutischen Empfehlungen kann in diesen Fallkonferenzen auch auf den Umgang mit psychosomatischen Erkrankungen eingegangen werden. Auch im Rahmen der DRNs finden überregionale fachspezifische Fallkonferenzen statt. Für das Jahr 2022 wurden 134 interdisziplinäre Fallkonferenzen für stationäre Patienten externer Krankenhäuser und Reha-Einrichtungen durchgeführt.

2.5 Zweitmeinungen

Das ZSE Heidelberg stellt seine Fachexpertise den Mitgliedern seines Netzwerkes zur Verfügung. Es unterstützt andere Leistungserbringer durch die interdisziplinäre Expertise bei der Prüfung und Bewertung von Patientendaten und vermittelt Behandlungsempfehlungen. Auf Ebene der Fachzentren fanden 2022 über 121 fachspezifische Kolloquien statt und die Experten des Zentrums haben 1.054 Beratungen für andere Krankenhäuser durchgeführt.

2.6 Leitlinien und Konsensuspapiere

Auf Grundlage langjähriger Forschungsaktivitäten, der Koordination und Teilnahme an verschiedenen, sowohl nationalen als auch internationalen Verbundforschungsprojekten und die enge Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen wirkt das Zentrum aktiv an der Entwicklung einer Vielzahl von einheitlichen Diagnostik- und Therapiestandards für seltene Erkrankungen bzw. Gruppen von seltenen Erkrankungen mit (siehe Anhang). Eine Auflistung der Leitlinien und Konsensuspapiere befindet sich im Anhang des Qualitätsberichtes.

2.7 Studien zu seltenen Erkrankungen unter Beteiligung des A-Zentrums

Das ZSE Heidelberg ist über das A-Zentrum an zwei großen Forschungsprojekten beteiligt:

CORD-MI (Collaboration on Rare Diseases)

Das Universitätsklinikum Heidelberg ist federführend am Projekt CORD-MI (Collaboration on Rare Diseases) beteiligt. Dieses ist ein Verbundvorhaben der vier Konsortien der Medizininformatik-Initiative, in denen zahlreiche deutsche Universitätsklinika und Partnerinstitutionen involviert sind. Ziel ist die Verbesserung von Versorgung und Forschung im Bereich der seltenen Erkrankungen.

Das Projekt baut auf den Innovationsfonds-Projekten TRANSLATE-NAMSE und ZSE-DUO sowie dem nationalen DIMDI-Projekt „Kodierung Seltener Erkrankungen“ auf und nutzt konsortienübergreifend den Entwicklungsstand

der Medizininformatik-Initiative. Weitere Informationen unter: <https://www.medizininformatik-initiative.de/de/CORD>

Projekt ESE Best - Evaluation von Schnittstellenmanagementkonzepten bei seltenen Erkrankungen: Systematische Bestandsaufnahme & Erstellung von Best-Practice-Empfehlungen

Das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) hatte vom Juni 2019 bis März 2022 eine Studie zur Bestandsaufnahme und Evaluation bestehender Konzepte zum Schnittstellenmanagement in der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen gefördert. Die wissenschaftliche Leitung der Studie lag beim Institut für Medizinische Psychologie des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf. Zentrales Ziel der Studie war eine systematische Bestandsaufnahme und Analyse bestehender Konzepte und Instrumente zum Schnittstellenmanagement bei seltenen Erkrankungen durchzuführen sowie Implementierungsempfehlungen zu einem sektorübergreifenden Best-Practice-Modell zu entwickeln. Mittels quantitativer und qualitativer Befragungen wurden die Perspektiven der Zentren für Seltene Erkrankungen, der Primärversorgung und der Betroffenen (Patienten, Eltern) erfragt sowie 2 Experten-Workshops durchgeführt.

Heidelberg war einer der Standorte in Deutschland, die im Hinblick auf unterschiedliche Bereiche des Schnittstellenmanagements überzeugen konnten und damit wichtige Impulse für Best-Practice-Empfehlungen in Bezug auf Schnittstellenkonzepte in der Versorgung von Personen mit seltenen Erkrankungen geben konnten.

Auf Basis der Ergebnisse aus beiden Projektphasen wurden unter Heidelberger Beteiligung schließlich 28 Empfehlungen zum Management von Schnittstellen in der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen auf den Ebenen 1) Schnittstelle ZSE und Primärversorgung, 2) Schnittstellen innerhalb der ZSE, 3) Schnittstelle ZSE und Patientin/Patient/Angehörige, 4) Bekanntheit von Seltenen Erkrankungen, ZSE-Strukturen und Zuständigkeiten sowie 5) weiterführende Empfehlungen für das Schnittstellenmanagement formuliert und konsentiert.

2.8 Transitionsberatung am ZSE Heidelberg

Patienten mit seltenen Erkrankungen erleben in ihrer lebenslangen Versorgung bislang einen erheblichen Bruch in der Versorgungsqualität und Versorgungseffizienz beim Übergang von der pädiatrischen Versorgung in die Versorgung durch die Erwachsenenmedizin. Die Gründe hierfür sind vielschichtig und umfassen u. a. eine fehlende Expertise für Krankheiten, die sehr selten sind oder bei denen durch verbesserte Therapien erst jetzt Patienten das Erwachsenenalter erreichen, fehlende Ressourcen bei der Behandlung von Patienten mit erheblichen oft mehrfachen körperlichen oder mentalen Einschränkungen, mangelnde wohnortnahe Expertise bzw. eine geringe Bereitwilligkeit der Übernahme von entsprechenden Patienten durch die Versorgungsstrukturen der Erwachsenenmedizin.

Für die Patienten stellt im Rahmen der Adoleszenz insbesondere der Verlust der Koordination der medizinischen Behandlung durch Pädiater und Elternhaus zum selben Lebenszeitpunkt eine große Herausforderung dar, der sich die Patienten oft nicht gewachsen fühlen.

Seit 2016 gibt es am ZSE Heidelberg bereits die notwendigen Strukturen und Kooperationen für eine erfolgreiche Transition, die drei bis vier Jahre in Anspruch nimmt. Im Fokus steht dabei nicht allein die Vermittlung an Kolleginnen oder Kollegen aus der Erwachsenenmedizin, sondern vor allem auch die Schulung der jungen Patienten selbst. Sie sollen Experten im Umgang mit ihrer Erkrankung werden und so die Verantwortung für sich und ihre Gesundheit übernehmen können. Eine Transitionsbeauftragte im A-Zentrum ist neben dem Behandlungsteam Ansprechpartnerin, Vermittlerin und Coach bei allen Fragen, die in dieser Zeit auftreten – von der Vereinbarkeit von Therapie und Studium oder Ausbildung bis zur Arztsuche bei Wohnortswechsel. Wichtig dabei sind eine gut organisierte Übergabe und ein gemeinsames Kennenlernen des neuen Arztes. Gemeinsame Sprechstunden mit vertrautem Kinderarzt und neuem Arzt aus der Erwachsenenmedizin erleichtern die Umstellung und verhindern Therapiebrüche.

Zur Erfassung der individuellen Situation und des Informationsbedarfs ist ein zentrales Dokument der Transitionsfragebogen, der im Rahmen des Projektes TRANSLATE NAMSE entwickelt wurde. Für jugendliche Patienten, die nicht selbstständig antworten können, kann der Fragebogen von den Sorgeberechtigten / Eltern ausgefüllt werden.

2.9 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Jährlich finden zahlreiche Veranstaltungen zu seltenen Erkrankungen statt. Darunter finden sich sowohl Veranstaltungen für medizinisches Fachpersonal als auch für Patienten und Interessierte. Im Berichtszeitraum wurden folgende Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen durch die integrierten Fachzentren (mit)gestaltet:

Amyloidose-Zentrum Heidelberg

- Patiententag in Heidelberg am 08. September 2022
- XVIII. Meeting of the International Society of Amyloidosis in Heidelberg am 04.-09. September 2022, Heidelberg

Zentrum für seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen

- 24.01.2022: Das Spektrum fibrosierender Lungenerkrankungen
- 07.02.2022: Ultraschallbilder der Parotiden bei Morbus Sjögren
- 21.02.2022: Progressionsfaktoren für einen Verlauf zur terminalen Niereninsuffizienz bei Lupus Nephritis
- 21.03.2022: Management der Lupus Nephritis: Konsensusbericht EULAR/ERA
- 09.05.2022: IL-1 Blockade bei FMF mit Polyserositis
- 25.07.2022: Anifrolumab bei SLE: Phase 3-Studie
- 19.09.2022: Evidenzbasierte Therapie des kutanen LE
- 21.09.2022: 8. Symposium für chronisch-entzündliche Erkrankungen
- 10.10.2022: Rituximab und Cyclophosphamid bei Antisynthese-Syndromen und interstitiellen Lungenerkrankungen
- Tag der Internistischen Rheumatologie am 26.10.2022, Heidelberg
- 21.11.2022: Effekt von Nintedanib auf die Lungenfunktion bei Patienten mit systemischer Sklerose assoziierter interstitieller Lungenerkrankung
- 05.12.2022: Alpha1-Antitrypsin-Defizienz

Zentrum für seltene kranio-orofaziale Erkrankungen

- Photogrammetric evaluation of corrective surgery for trigonocephaly, The Impact of Technologies in Treatment Options for OMF Surgery, 12.05.2022
- Cranial vault and midface surgery, Current Concepts and Controversies in Paediatric OMF Surgery, 26.09.2022
- Surgical management of hypertelorism in craniofacial anomalies, XIII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Fisuras Faciales, 18.11.2022

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen

- Virtueller Patiententag „Neue Erkenntnisse bei seltenen und interstitiellen und Lungenerkrankungen“ am 28. September 2022

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen

- Symposium 'Innovative Therapies for Rare and Inherited Kidney Diseases' am 24. November 2022
- 48th CERTAIN Workshop 'Interdisciplinary Study Group on Renal Transplantation in Paediatrics' am 02./03. Dezember 2022

Im 14-tägigen Rhythmus werden Webinare im Rahmen des ERKNet angeboten, die offen für alle interessierte Ärzte sind:

- 18.01.2022: Posterior Urethral Valves
- 25.01.2022: Renal tubular dysgenesis
- 01.02.2022: KDIGO Guideline on Immune Glomerulopathies I: MCD/MN

- 15.02.2022: KDIGO Guideline on Immune Glomerulopathies: Lupus/Vasculitis
- 22.02.2022: The genetics of human renal agenesis and renal dysplasia
- 22.03.2022: Mendelian and non-mendelian inheritance
- 05.04.2022: Fabry disease
- 19.04.2022: Methylmalonic acidemia
- 03.05.2022: Collagenopathies
- 17.05.2022: Reno-vascular hypertension
- 14.06.2022: When to perform genetic testing in CAKUT (and what to test)?
- 28.06.2022: Gitelman syndrome - adult view
- 08.07.2022: Williams-Beuren Syndrome, A focus on long-term patient care
- 13.09.2022: Nephrogenic diabetes insipidus
- 23.09.2022: Down Syndrome
- 04.10.2022: Non-cystinotic renal fanconi syndrome
- 20.10.2022: Acute Kidney Injury
- 08.11.2022: Challenges in kidney transplantation in infants
- 01.12.2022: IPNA: Clinical Practice Recommendations for the diagnosis and Management of children with SSNS
- 20.12.2022: TTP

Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen

- Wöchentliches Seminar Pädiatrische Stoffwechselmedizin (für interne und externe Ärzte sowie Studenten im Praktischen Jahr)
- Pädiatrischer Forschungstag am 19. Februar 2022 in Heidelberg
- 1. Summer School 2022, 15.-17. Juli 2022 in Heidelberg
- Morbus Wilson Arzt-Patienten-Symposium am 24. September 2022 in Heidelberg
- Pädiatrischer Forschungstag am 29. Oktober 2022 in Heidelberg
- 4. Interdisziplinäres Symposium: Neurometabolische Erkrankungen – Prävention, Prädiktion und Therapie am 01.+ 02. Dezember 2022 in Heidelberg

Zentrum für syndromale Entwicklungsstörungen

- 26.01.2022: Coffin-Siris syndrome: time for a clinical trial?
- 23.02.2022: Understanding congenital anomalies of the kidneys and urinary tract: genetic findings, model systems, and their clinical impact
- 09.03.2022: Investigating the function of 36K – a major CNS myelin protein in zebrafish
- 06.04.2022: Integrated ´omics in the diagnosis of Mendelian diseases
- Treffen Süddeutscher Humangenetiker: Neurokognitive Entwicklungsstörungen, 20. Mai 2022 in Heidelberg
- 13.07.2022: Modelling Autism and Intellectual Disability Disorders in Drosophila - from Genes to Mechanisms and Clinical Applications
- 07.09.2022: How large-scale human biobanks are transforming drug discovery and development
- 14.09.2022: Targeted therapy in patients with PIK3CA-related overgrowth spectrum: from discovery to clinical approval
- 05.10.2022: NMDAR/TRPM4 interface inhibitors: new pharmacological principle for treatment of human neurodegenerative diseases
- 19.10.2022: PALB2 and ABRAXAS1 orchestrate BRCA1 activities to counter genome destabilizing repair pathways – lessons from familial breast cancer cases”
- 30.11.2022: CADD&CADD-SV – scoring deleteriousness of all genomic variants

- 07.12.2022: The Protection of Genetic Information under Data Protection Law: Possibilities and Boundaries

2.10 Forschungstätigkeit

Die zahlreichen internationalen Vernetzungen spiegeln sich in den Publikationen der einzelnen Typ B-Zentren wider. Eine Liste mit den Publikationen des ZSE Heidelberg befindet sich im Anhang des Qualitätsberichtes.

2.11 Register

Register und Biobanken sind elementare Bausteine für die Erforschung seltener Erkrankungen. Die erfassten Daten stellen die Grundlagen für viele Forschungsarbeiten und dienen so auch einer besseren Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten. Soweit die Einverständniserklärung der Patienten vorliegt, werden die Daten in lokalen Registern bzw. soweit vorhanden an anerkannte nationale / internationale krankheits(gruppen)-spezifische Register gemeldet.

Im Jahr 2021 hat das A-Zentrum ein **Register für unklare Diagnosen (RoUnD: Registry of Undiagnosed Diseases)** implementiert. In diesem Register werden Kinder und Erwachsene mit bislang unklarer Diagnose pseudonymisiert erfasst. Die klinische Charakterisierung basiert auf den sogenannten HPO-Terms (human phenotype ontology). Jeder HPO-Term beschreibt eine charakteristische Besonderheit wie z. B. Kleinwuchs (short stature). Die HPO-Terms können in der Kindheit zu fünf verschiedenen Zeitpunkten erfasst werden und zu beliebigen Zeitpunkten bei Erwachsenen. Somit lassen sich auch Veränderungen des klinischen Phänotyps im zeitlichen Verlauf in diesem Register abbilden. Die Verwendung der HPO-Terms ermöglicht die Nutzung von speziellen Software-Programmen zur Unterstützung einer Diagnosestellung. Außerdem sind HPO-Terms im Kerndatensatz der europäischen Referenznetzwerke enthalten und somit mit diesen kompatibel. Das RoUnD-Register verfügt über eine Suchfunktion, die es erlaubt, anhand der HPO-Terms und/oder den Genvarianten registerweit nach ähnlichen Patienten zu suchen. Dies ermöglicht standortübergreifend Patienten zu identifizieren, die ähnliche Phänotypen (klinische Merkmale) oder Genvarianten aufweisen und so möglicherweise diese gezielt in Forschungsprojekte zu überführen.

Alle Einrichtungen in Deutschland, die Patienten mit unklaren Diagnosen betreuen, können ihre Daten in dieses Register eingeben.

Im Folgenden werden die Register aufgeführt, die von den integrierten Fachzentren des ZSE Heidelberg koordiniert werden:

- Nationales Klinisches Amyloidose-Register
- Sichelzell-Register
- Register für seltene Anämien
- German Anakinra registry for orphan diseases (GARROD)
- European Registry and Network for Intoxication Type Metabolic Diseases (E-IMD)
- European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Defects (E-HOD)
- International Working Group on Neurotransmitter-related Disorders (iNTD)
- Unified Registry for Inherited Metabolic Disorders (U-IMD; offizielles Register des Europäischen Referenznetzwerks für angeborene Stoffwechselerkrankungen, MetabERN)
- Langzeit-Entwicklung von Patienten mit angeborenen Störungen des Intermediärstoffwechsels nach Diagnosestellung im erweiterten Neugeborenen Screening
- Co-Worker: Nationales Register für Charakteristika und Komorbiditäten bei ILD
- INSIGHTS-ILD: Nationales Register für fibrosierende interstitielle Lungenerkrankungen
- ERK-Reg: Europäisches Register für Seltene Nierenerkrankungen
- CERTAIN: Europäisches Register für pädiatrische Nierentransplantation
- CERTAIN-Li: Europäisches Register für pädiatrische Lebertransplantation
- IPPN: Internationales Register für Pädiatrische Peritonealdialyse

- IPHN: Internationales Register für Pädiatrische Hämodialyse
- PODONET: Internationales Register für steroidresistentes nephrotisches Syndrom bei Kindern
- IPNA Global KRT Registry: Internationales Register für pädiatrische Nierenersatztherapie
- Europäisches-Register für distale renale tubuläre Azidose
- Europäisches Register für pädiatrische SLE-Nephritis
- Europäisches-Register für Cystinurie
- Nationales Register für Chronischer Singultus

2.12 Studien

Im Berichtszeitraum wurden in den integrierten Fachzentren folgende klinische Studien durchgeführt.

Studien	Studientitel
---------	--------------

Amyloidose-Zentrum Heidelberg

NCT04115956	An Open-Label, Phase 1/2 Study of Melflufen and Dexamethasone for Patients with AL Amyloidosis Following at Least One Prior Line of Therapy
NCT03474458	A Randomized Phase II/III Trial of Doxycycline vs. Standard Supportive Therapy in Newly-diagnosed Cardiac AL Amyloidosis Patients Undergoing Bortezomib-based Therapy
NCT04512235	A Phase 3, Double-Blind, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy and Safety of CAEL-101 and Plasma Cell Dyscrasia Treatment Versus Placebo and Plasma Cell Dyscrasia Treatment in Plasma Cell Dyscrasia Treatment Naïve Patients With Mayo Stage IIIa AL Amyloidosis
CAEL-101	Eine doppelblinde, multizentrische Phase-III-Studie zur Evaluierung der Wirksamkeit und Sicherheit von CAEL-101 und einer Plasmazelldyskrsietherapie im Vergleich zu einem Placebo und einer Plasmazelldyskrsietherapie bei Patienten ohne vorherige Plasmazelldyskrsietherapie mit AL-Amyloidose im Mayo-Stadium IIIb

Zentrum für seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen

JBT101-SSc-002	Eine multizentrische, randomisierte, doppelblinde, placebokontrollierte Studie der Phase III zur Beurteilung der Wirksamkeit und Sicherheit von Lenabasum bei diffuser limitierter systemischer Sklerose
CACZ885DDE06	Nicht-interventionelle Studie zum Langzeiteffekt von Canakinumab (ILARIS) in der Behandlung von Patienten mit CAPS, FMF, TRAPS und HIDS/MKD im klinischen Alltag

Zentrum für seltene Bluterkrankungen

NCT04657822	An Open-label, Multi-center, Phase IV, Rollover Study for Patients with Sickle Cell Disease Who Have Completed a Prior Novartis-Sponsored Crizanlizumab Study
NCT03207009	A Phase 3 Single Arm Study Evaluating the Efficacy and Safety of Gene Therapy in Subjects With Transfusion-dependent β -Thalassemia by Transplantation of

	Autologous CD34+ Stem Cells Transduced Ex Vivo With a Lentiviral β A-T87Q-Globin Vector in Subjects \leq 50 Years of Age
NCT04624659	An Adaptive, Randomized, Placebo-controlled, Double-blind, Multi-center Study of Oral Etavopivat, a Pyruvate Kinase Activator in Patients with Sickle Cell Disease
NCT02633943	Longterm Follow-up of Subjects with Transfusion-Dependent β -Thalassemia Treated with Ex Vivo Gene Therapy Using Autologous Hematopoietic Stem Cells Transduced With a Lentiviral Vector
	REG 501: Z.n. Gentherapie bei β -Thalassaemia major
	SCNIR - Internationales Register für schwere chronische Neutropenien
	ESID-Registry: European Society for Immunodeficiencies
	PKD AGIOS: Pyruvat Kinase Deficiency
NCT02912143	GEPHARD (GERman Pediatric Haemophilia Reserch Database)
Biotest NIS-016	Nicht-interventionelle Studie zur Langzeitbehandlung von Hämophilie-A-Patienten
NIS-Previq	Blutungsprophylaxe in der Hämophilie A mit Octanate, Wilate und Nuwiq: eine prospektive, nicht-interventionelle Studie zur Untersuchung prophylaktischer Behandlungsschemata in der klinischen Praxis

Zentrum für Echinokokkose und seltene Tropenerkrankungen

R2D2 TB Netzwerk	Forschung zur Entwicklung von Diagnostik für Tuberkulose
All POCUS TB	Abdominal- und Lungen- Point-of-Care-Ultraschall für Tuberkulose
TB CAPT	Close the gap, increase access, provide adequate therapy
GLOHRA	AI-TB Screening Tool: Development of a novel, easy-to-use digital tuberculosis screening tool informed by machine learning approaches
	Chirurgische Therapie der hepatischen zystischen Echinokokkose – Analyse der Komplikationen, Rezidive und chirurgischen Intervention
	Vascular pathologies in patients with Alveolar Echinococcosis – a framework for assessment and clinical management
	Diagnostic pathways, clinical manifestations and treatment of Familial Mediterranean Fever

Zentrum für angeborene Endokrinopathien

	Validierung der Messung von Copeptin im Serum von Kindern und Jugendlichen zur Diagnostik des Diabetes insipidus centralis
--	--

	Determination of neutralizing antibodies to IGF-1 in human serum samples by a cell based assay collected from patients with severe primary IGF-I deficiency (SPIGFD) treated with recombinant IGF-I
	Longitudinale Beurteilung des Bone-Health-Index als Maß für die Knochengesundheit kleinwüchsiger Kinder während der Behandlung mit rekombinantem Wachstumshormon
	Central Bone Age Reader, Safety and dose finding study of different MOD-4023 Study CP-4-004
NCT04490915	A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Safety and Efficacy of Crinicerfont (NBI-74788) in Adult Subjects With Classic Congenital Adrenal Hyperplasia, Followed by Open-Label Treatment
NCT00903110	Global Patient Registry to Monitor Long-term Safety and Effectiveness of Increlex® in Children and Adolescents With Severe Primary Insulin-like Growth Factor-1 Deficiency (SPIGFD).
	Multicenter registry for patients with childhood-onset craniopharyngioma, xanthogranuloma, cysts of Rathke's pouch, meningioma, pituitary adenoma, arachnoid cysts
I-DSD Study	Assessment of bone age in individuals with sex chromosomal mosaicism (ID 202106_MC)
I-DSD Registry	46,XY Gonadal dysgenesis study
	46,XY Gonadal dysgenesis; diagnosis and long-term outcome at puberty
	Elektronische Anwendungsbeobachtung Saizen® - online zur Therapie von Patienten mit pädiatrischen Indikationen wie Wachstumshormon-Mangel (GHD), Small for Gestational Age (SGA), Ullrich-Turner-Syndrom (UTS) und von präpubertären Patienten mit chronischer Nierenerkrankung (CRI) sowie Substitutionstherapie bei Erwachsenen mit ausgeprägtem Wachstumshormonmangel (AGHD) mit rh-GH (rekombinantes humanes Wachstumshormon)
	DGKED Hypodok
	DGKED-QS: AGS

Zentrum für seltene kranio-orofaziale Erkrankungen

	Einfluss des operativen Eingriffs auf die Orbita und Stirnregion bei Kindern mit Trigonocephalie anhand der 3D Fotogrammetrie
	Einfluss des operativen Eingriffs auf die Orbita und Stirnregion bei Kindern mit Plagiocephalie anhand der 3D Fotogrammetrie

	Klinische Untersuchung nach Einsatz resorbierender Osteosynthesematerialien im Rahmen von umformenden Schädeloperation auf Stabilität, Rezidivrate und Komplikationen
	Bestimmung der Lebensqualität bei Kindern mit nichtsyndromalen Kraniosynostosen
	Bestimmung der Lebensqualität bei Kindern mit Trigonocephalus

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen

NCT03711162	A Phase 3, randomized, double-blind, parallel-group, placebo controlled multicenter study to evaluate the efficacy and safety of two doses of GLPG1690 in addition to local standard of care for minimum 52 weeks in subjects with idiopathic pulmonary fibrosis
NCT03313180	An Open-label Extension Trial of the Long Term Safety of Nintedanib in Patients With 'Systemic Sclerosis Associated Interstitial Lung Disease' (SSc-ILD)
NCT04308681	A Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled, Phase 2 Study of the Efficacy and the Safety and Tolerability of BMS-986278 in Participants with Pulmonary Fibrosis
NCT03538301	A Phase 2, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Biological Activity, and PK of ND-L02-s0201 in Subjects With Idiopathic Pulmonary Fibrosis (IPF)
NCT04064242	A Subject and Investigator Blinded, Randomized, Placebo-controlled, Repeat-dose, Multicenter Study to Investigate Efficacy, Safety, and Tolerability of CMK389 in Patients With Chronic Pulmonary Sarcoidosis
NCT04419506	A Randomised, Double-blind, Placebo-controlled Parallel Group Study in IPF Patients Over 12 Weeks Evaluating Efficacy, Safety and Tolerability of BI 1015550 Taken Orally

Mukoviszidose Zentrum Heidelberg

NCT03525574	A Phase 3, Open-label Study Evaluating the Long-term Safety and Efficacy of VX-445 Combination Therapy in Subjects with Cystic Fibrosis. Who Are Homozygous or Heterozygous for the F508del Mutation
NCT03277196	A Phase 3, 2-Arm, Open-label Study to Evaluate the Safety and Pharmacodynamics of Long-term Ivacaftor Treatment in Subjects with Cystic Fibrosis. Who are Less Than 24 Months of Age at Treatment Initiation and Have an Approved Ivacaftor-Responsive Mutation
NCT03625466	An Exploratory Phase 2, 2-part, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study with a Long-term, Open-label Period to Explore the Impact of Lumacaftor/Ivacaftor on Disease Progression in Subjects Aged 2 Through 5 Years with Cystic Fibrosis, Homozygous for F508del

NCT04353817	A Phase 3b, Randomized, Placebo-controlled Study Evaluating the Efficacy and Safety of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor in Cystic Fibrosis Subjects 6 Through 11 Years of Age who are Heterozygous for the F508del Mutation and a Minimal Function Mutation (F/MF)
NCT04545515	A Phase 3b Open-label Study Evaluating the Long-term Safety and Efficacy of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor Combination Therapy in Cystic Fibrosis Subjects Ages 6 Years and Older who are Heterozygous for the F508del Mutation and a Minimal Function Mutation (F/MF)
NCT04853368	A Phase 2 Study of Galicaftor/Navocaftor/ABBV-119 Combination Therapy in Subjects with Cystic Fibrosis who are Homozygous or Heterozygous for the F508del Mutation
NCT03925194	A phase IIa, randomized, placebo-controlled, double-blind, cross-over study to evaluate safety and efficacy of subcutaneous administration of anakinra in patients with cystic fibrosis (ANAKIN)
NCT02615938	Hydroxychloroquine in pediatric ILD: START randomized controlled in parallel-group, then switch placebo to active drug, and STOP randomized controlled in parallel group to evaluate the efficacy and safety of hydroxychloroquine (HCQ)

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen

(Neurologische Klinik und ZKJM, Klinik I, Sektion für Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin)

NCT03158389	Umbrella Protocol for Phase I/IIa Trials of Molecularly Matched Targeted Therapies Plus Radiotherapy in Patients with Newly Diagnosed Glioblastoma Without MGMT Promoter Methylation: NCT Neuro Master Match - N ² M ² (NOA-20)
Improve Codel	Verbesserung des funktionellen Ergebnisses für Patienten mit neu diagnostiziertem Grad II oder III-Gliom mit Kodeletion von 1p/19q
NCT04116658	A Multicenter, Open-Label, First-in-Human, Phase 1b/2a Trial of EO2401, a Novel Multi-peptide Therapeutic Vaccine, With and Without Check Point Inhibitor, Following Standard Treatment in Patients with Progressive Glioblastoma
NCT04164901	A Phase 3, Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-Controlled Study of AG-881 in Subjects with Residual or Recurrent Grade 2 Glioma With an IDH1 or IDH2 Mutation
NCT03893903	AMPLIFYing NEOepitope-specific VACCine Responses in progressive diffuse glioma – a randomized, open label, 3 arm multicenter Phase I trial to assess safety, tolerability and immunogenicity of IDH1R132H specific peptide vaccine in combination with checkpoint inhibitor Avelumab
NCT02017717	A Randomized Phase 3 Open Label Study of Nivolumab Versus Bevacizumab and Multiple Phase 1 Safety Cohorts of Nivolumab or Nivolumab in Combination with Ipilimumab Across Different Lines of Glioblastoma

NCT02667587	A Randomized Phase 3 Single Blind Study of Temozolomide Plus Radiation Therapy Combined with Nivolumab or Placebo in Newly Diagnosed Adult Subjects With MGMT-Methylated (Tumor O6-methylguanine DNA Methyltransferase) Glioblastoma
NCT02381886	A Phase I Study of IDH305 in Patients with Advanced Malignancies That Harbor IDH1R132 Mutations
NCT02746081	An Open-label, Non-randomized, Multicenter Phase I Study to Determine the Maximum Tolerated or Recommended Phase II Dose of Oral Mutant IDH1 Inhibitor BAY1436032 and to Characterize Its Safety, Tolerability, Pharmacokinetics and Preliminary Pharmacodynamic and Anti-tumor Activity in Patients with IDH1-R132X-mutant Advanced Solid Tumors
NCT03345095	A Phase III Trial of Marizomib in Combination with Standard Temozolomide-based Radiochemotherapy Versus Standard Temozolomide-based Radiochemotherapy Alone in Patients with Newly Diagnosed Glioblastoma
NCT03224104	Study of TG02 in Elderly Newly Diagnosed or Adult Relapsed Patients with Anaplastic Astrocytoma or Glioblastoma: A Phase Ib Study
NCT00626990	Phase III Trial on Concurrent and Adjuvant Temozolomide Chemotherapy in Non-1p/19q Deleted Anaplastic Glioma. The CATNON Intergroup Trial.
NCT00182819	Primary Chemotherapy with Temozolomide Versus Radiotherapy in Patients with Low Grade Gliomas After Stratification for Genetic 1p Loss: A Phase III Study
NCT03750071	An Open-label, Phase I/II Multicenter Clinical Trial of VXM01 in Combination with Avelumab in Patients with Progressive Glioblastoma Following Standard Treatment, With or Without Second Surgery
MecMeth/ NOA-24	Phase I/II trial of meclofenamate in progressive MGMT-methylated glioblastoma under temozolomide second-line therapy
NCT02490800	An Open-label Phase 1/2a Study of Oral BAL101553 in Adult Patients with Advanced Solid Tumors and in Adult Patients with Recurrent or Progressive Glioblastoma or High-grade Glioma
NCT04136184	A Phase 3 Global, Open-Label, Randomized Study to Evaluate the Efficacy and Safety of ION-682884 in Patients with Hereditary Transthyretin-Mediated Amyloid Polyneuropathy
NCT04462536	A Multicentre, Randomized, Double-blinded, Placebo-controlled, Parallel Group, Single-dose Design to Determine the Efficacy and Safety of Nerinetide in Participants With Acute Ischemic Stroke Undergoing Endovascular Thrombectomy Excluding Thrombolysis

NCT04688775	Interventional, Randomized, Double-Blind, Parallel-Group, Placebo-Controlled Delayed-Start Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Eptinezumab in Patients With Episodic Cluster Headache
NCT04084314	Assessment of Prolonged Safety and tOLerability of in Migraine Patients in a Long-term OpeN-label Study
EORTC 1419 (Brain Tumor Funders' Collaborative-"Langleber")	Molekulargenetische, wirtsspezifische und klinische Determinanten des Langzeitüberlebens beim Glioblastom
NEMOS	Diagnostik, Therapie und Verlaufskontrolle der Neuromyelitis optica: eine nicht interventionelle Kohortenstudie (Registerstudie) bei Neuromyelitis-optica-Spektrum-Erkrankungen und MOG-IgG-assoziiierter Enzephalomyelitis
MENINT	Prospektives Register zu MENingitis auf INTensivstationen in Deutschland
SMArtCare	Multizentrische, retro- und prospektive Datensammlung zur Verlaufsbeobachtung und Therapieevaluation bei 5q-assoziiierter spinaler Muskelatrophie (SMA)
	Registerstudie zur Erfassung von Hilfsmittel-, Heilmittel-, Medikamenten- und Pflegeversorgung im Inter-Kohortenvergleich von Patienten mit chronischen neurologischen Erkrankungen
NOA-13	Prospektive Beobachtungsstudie zur Chemotherapie bei nicht spezifisch vorbehandelten Patienten mit primärem ZNS-Lymphom (PZNSL)
MetabRND	Metabolische Charakterisierung seltener neurologischer Erkrankungen
EARLY-ALS	Studie zur Untersuchung von Frühsymptomen bei Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose und anderen Motoneuronenerkrankungen
TEAR-ALS	Studie zur Analyse von Biomarkern aus Tränenflüssigkeit bei Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose und anderen Motoneuronenerkrankungen
	Querschnittstudie zur Erfassung des Phänotyps und des natürlichen Verlaufs der Entwicklungsstörung bei Kindern mit Mutationen in STXBP1
PROTECT-Studie	Präsymptomatische Therapie mit Sirolimus von Säuglingen
EPIK2	Arzneimittelstudie zur Wirksamkeit von Alpelisib als PIK3CA-Inhibitor bei Kindern und Erwachsenen mit PIK3CA-assoziierten Überwuchssyndromen (MCAP, Hemimegalencephalie)
	Querschnittstudie zur Erfassung des Phänotyps und des natürlichen Verlaufs sowie des Verlaufs unter Kupferhistidintherapie bei Kindern mit Menkes-Erkrankung
	Querschnittstudie zur Erfassung des Phänotyps und des natürlichen Verlaufs der Entwicklungsstörung bei Kindern mit Mutationen in CDKL5

	Querschnittstudie zur Erfassung des Phänotyps und des natürlichen Verlaufs der Entwicklungsstörung bei Kindern mit Tubulinopathien. Charakterisierung der zellulären Mechanismen Zelllinien von Patienten
	Identifizierung von somatischen Mutationen aus Gewebeproben (Gehirn, Blut, Haut) bei Kindern mit strukturellen Epilepsien und Hirnfehlbildungen
	Die Familienmedizinische Sprechstunde in der Pädiatrie. Ein neues interdisziplinäres Versorgungskonzept für Familien mit chronisch kranken Kindern

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen

NCT03087058	A Phase 2, Open-Label, Multiple Dose Study to Evaluate the Pharmacodynamic Effects, Safety, and Tolerability of Patiromer for Oral Suspension in Children and Adolescents 2 to < 18 Years of Age with Chronic Kidney Disease and Hyperkalemia
NCT03131219	A Phase 3, Open-Label, Multicenter Study of ALXN1210 in Children and Adolescents With Atypical Hemolytic Uremic Syndrome (aHUS)
NCT02964273	A Phase 3b, Two-part, Multicenter, One Year Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Trial of the Safety, Pharmacokinetics, Tolerability, and Efficacy of Tolvaptan Followed by a Two Year Open-label Extension in Children and Adolescent Subjects With Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease
NCT02949128	Single Arm Study of ALXN1210 in Complement Inhibitor Treatment-naïve Adult and Adolescent Patients With Atypical Hemolytic Uremic Syndrome
4c-Studie	The Cardiovascular Comorbidity in Children with Chronic Kidney Disease Study
NCT04580420	A Phase 2 Open-Label Study to Evaluate the Safety and Efficacy of DCR-PHXC in Patients with Primary Hyperoxaluria Type 1 or 2 and Severe Renal Impairment, With or Without Dialysis
NCT04542590	A Natural History Study of Patients With Genetically Confirmed Primary Hyperoxaluria Type 3 and, as Applicable Per Age, a History of Stone Events
IM103-402	Evaluation of Conversion from Calcineurin Inhibitor- to Belatacept-based Immunosuppression in Adolescent Renal Transplant Recipients and their Compliance with Immunosuppressive Medications
DRCT-SP-22-033	Erstellung eines Dosisvorhersagemodells unter Berücksichtigung des Darmmikrobioms zur Bestimmung der individuellen Anfangsdosis von Tacrolimus nach Nierentransplantation
RMFPC-22	Hemoglobin maintenance in pediatric ESRD patients by ferric pyrophosphate citrate
NCT03633708	Phase 3, Randomized, Open-label, Controlled, Multiple Dose, Efficacy, Safety, Pharmacokinetic, and Pharmacodynamic Study of Etelcalcetide in Pediatric Subjects 28 Days to < 18 Years of Age With Secondary Hyperparathyroidism and Chronic Kidney Disease Receiving Maintenance Hemodialysis

DSA und ABMR	Risiko der Entstehung donorspezifischer HLA-Antikörper (de novo DSA) für pädiatrische Nierentransplantatempfänger mit BK Polyomavirus (BKPyV)-Virämie und BKPyV-assoziiertes Nephropathie (BKPyVAN) - Eine multizentrische Studie zu Inzidenz, Prävalenz, Risikofaktoren und Outcome
HPVaxResponse	Multizentrische Studie zur Überwachung der Impfantwort gegenüber humanen Papillomviren (HPV) bei chronisch nieren- und leberkranken Kindern und Jugendlichen vor und nach Organtransplantation/HPVaxResponse-Studie/Prospektive Datenanalyse
NCT03847909	A Phase 2 Placebo-Controlled, Double-Blind, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy, Safety, and Tolerability of DCR-PHXC Solution for Injection (Subcutaneous Use) in Patients With Primary Hyperoxaluria
DCR-PHXC-301	An Open-Label Roll-Over Study to Evaluate the Long-Term Safety and Efficacy of DCR-PHXC Solution for Injection (subcutaneous use) in Patients with Primary Hyperoxaluria
NCT03493685	A Randomized, Multicenter, Double-blind, Parallel, Active-control Study of the Effects of Sparsentan, a Dual Endothelin Receptor and Angiotensin Receptor Blocker, on Renal Outcomes in Patients With Primary FSGS
CHARISMA	Immunphänotypische Charakterisierung des idiopathischen nephrotischen Syndroms im Kindesalter
PRESTINS	Predicting responsiveness to steroid therapy in nephrotic syndrome
NeoCyst	NEOCYST - Network for Early Onset Cystic Disease
HLA-Ak nach BKV	Epidemiologie und pathogenetische Bedeutung von de-novo donorspezifischen und komplementbindenden HLA-Antikörpern bei pädiatrischen Nierentransplantatempfängern
TransNephro	Transition von Adoleszenten nach Nierentransplantation in die Erwachsenenbetreuung - Analyse der Versorgungssituation und prospektive, multizentrische Untersuchung eines neuen Transitionsmodells unter Einsatz von Fallmanagement und zeitgemäßer Telemedizin über Smartphones
HLA-Antikörper	Epidemiologie, Risikofaktoren und pathogenetische Bedeutung von de novo donorspezifischen HLA-Antikörpern bei pädiatrischen Nierentransplantatempfängern
INTENT	Initial treatment of idiopathic nephrotic syndrome in children with mycophenolate mofetil vs. prednisone: A randomized, controlled, multicenter trial
IMMRES	Immune Response of Pediatric Renal Transplant Recipients challenged by Sensitization, Vaccination or Non-Adherence: Cross-Sectional and Prospective Analyses of the International CERTAIN Registry Cohort
	Endotheliale Stammzellen bei hämolytisch-urämischem Syndrom

	MicroRNA Analysen in Nierengewebe von Kindern und Jugendlichen mit Lupusnephritis
	Circulating endothel cells and adult stem cells as novel prognostic biomarkers in HUS

Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen

(ZKJM, Klinik I, Sektion für Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin und Innere Medizin IV: Klinik für Gastroenterologie, Infektionen und Vergiftungen)

EudraCT No. 2020-000561-16	A Phase 2, Open-label Study to Evaluate the Efficacy and Safety of KB195 in Subjects with a Urea Cycle Disorder with Inadequate Control on Standard of Care
EUPAS 17267	European Post-Authorization Registry for RAVICTI® (glycerol phenylbutyrate) Oral Liquid in Partnership with the European Registry and Network for Intoxication Type Metabolic Diseases
WTX 101-301 Studie	Multizentrische Phase 3 Studie für Patienten mit M. Wilson zur Effizienz und Sicherheit von Tetrathiomolybdate
United Studie	Multizentrisch prospektive Studie für Patienten mit M. Wilson zur Charakterisierung der Pharmakokinetik und – dynamik von Cufence (Trientine Dihydrochlorid) sowie zur Charakterisierung von Effizienz und Sicherheit bei Trientine Dihydrochlorid
Wilson Disease Registry	Multizentrische Registerstudie für Patienten mit M. Wilson zur Optimierung klinischer Behandlungspfade
Ultragenyx Studie	Multizentrische Registerstudie für Patienten mit M. Wilson zur Charakterisierung des Kollektivs bei geplanter Gentherapiestudie

Zentrum für syndromale Entwicklungsstörungen

	Clinical Phenotyping of Individuals with USP7-Related Diseases
--	--

Zentrum für seltene Tumorerkrankungen im Kindes- und Jugendalter

NCT03643276	International Collaborative Treatment Protocol for Children and Adolescents With Acute Lymphoblastic Leukemia - AIEOP-BFM ALL 2017
NCT03206671	B-NHL 2013 - Treatment Protocol of the NHL-BFM and the NOPHO Study Groups for Mature Aggressive B-cell Lymphoma and Leukemia in Children and Adolescents
NCT03007147	International Phase 3 Trial in Philadelphia Chromosome-Positive Acute Lymphoblastic Leukemia (Ph+ALL) Testing Imatinib in Combination With Two Different Cytotoxic Chemotherapy Backbones
EudraCT 2017-002935-40	International cooperative prospective study for children and adolescents with standard risk ALK-positive anaplastic large cell lymphoma (ALCL) estimating the efficacy of Vinblastine

EudraCT 2007-004092-19	First international Inter-Group Study for nodular lymphocyte-predominant Hodgkin's Lymphoma in Children and Adolescents
EudraCT 2017-001691-39	LBL 2018 - International cooperative treatment protocol for children and adolescents with lymphoblastic lymphoma
EudraCT 2016-001784-36	Multicentre prospective trial for extracranial malignant germ cell tumours including a randomized comparison of Carboplatin and Cisplatin
EudraCT 2018-002988-25	Phase III Clinical Trial for CPX-351 in Myeloid Leukemia in Children with Down Syndrome 2018
EudraCT 2016-002828-85	Paediatric Hepatic International Tumour Trial
EudraCT 2018-000533-13	Randomized multi-centre open-label non-inferiority phase 3 clinical trial for patients with a stage IV childhood renal tumour comparing upfront Vincristine, Actinomycin-D and Doxorubicin
ALL-REZ Beobachtungsstudie	ALL-REZ BFM-Beobachtungsstudie und Biobank für Rezidive einer akuten lymphoblastischen Leukämie im Kindes – und Jugendalter
CWS-SoTiSaR	A registry for soft tissue sarcoma and other soft tissue tumours in children, adolescents, and young adults
COSS Register	Klinisches Register für Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit Osteosarkomen und Knochentumoren
EWING 2008-Register	Ewing-Tumoren (Ewing-Sarkom, PNET, Askin-Tumor, Weichteil Ewing-Tumor)
GPOH-HD Register	Prospektives Register für Kinder und Jugendliche mit klassischem Hodgkin-Lymphom, nodulärem Lymphozyten-prädominanten Hodgkin-Lymphom (nLPHL) und rezidiertem Hodgkin-Lymphom
MET Register	Prospektives, multizentrisches Register zur Erfassung maligner endokriner Tumoren im Kindes- und Jugendalter
Lebertumorregister	Register für Lebertumoren bei Kindern und Jugendlichen
Neuroblastom Register 2016	Registry for neonates, infants, children, adolescents, and adults with newly diagnosed and/or relapsed neuroblastic tumors
	Nephroblastom-Register
NHL-BFM Registry 2012	Registry of the NHL-BFM study group for all subtypes of Non-Hodgkin Lymphoma diagnosed in children and adolescents
Seltene Tumoren-Register (STEP)	Register zur Verbesserung der epidemiologischen und klinischen Erfassung von Kindern und Jugendlichen mit besonders seltenen Tumoren

NPC-registry	A multicenter registry for nasopharyngeal cancer in children, adolescents and young adults
HLH-Register	A registry for hemophagocytic lymphohistiocytosis (HLH)
PTLD Register	Post Transplant Lymphoproliferative Disease
SIOPEATRT01	Internationale, prospektive "Umbrella"-Studie für Kinder und Jugendliche mit atypischen teratoiden/rhabdoiden Tumoren (ATRT) incl. einer randomisierten Phase III-Studie zur Untersuchung der Nichtunterlegenheit von 3 Kursen Hochdosis-Chemotherapie (HDCT) verglichen mit fokaler Strahlentherapie in der Konsolidierung
EU-RHAB	Europäisches Register für rhabdoiden Tumoren
HIT-HGG 2013	International cooperative Phase III Trial of the HIT HGG study Group for treatment of high grade glioma, diffuse intrinsic pontine glioma and gliomatosis cerebri in children and adolescents <18 years
LOGGIC Register	Register für molekulare und klinische Daten für pädiatrische niedriggradige Gliome
Kraniopharyngeom Registry 2019	Multicenter registry for patients with childhood-onset craniopharyngioma, xanthogranuloma, cysts of Rathke's pouch, meningioma, pituitary adenoma, arachnoid cysts
Eudract 2013-002766-39	SIOPEX Ependymoma II - An International Clinical Program for the diagnosis and treatment of children, adolescents and young adults with Ependymoma
Eudract 2011-004868-30	An International Prospective Study on Clinically Standard-risk Medulloblastoma in Children Older Than 3 to 5 Years With Low-risk Biological Profile (PNET 5 MB-LR) or Average-risk Biological Profile (PNET 5 MB-SR)

2.13 Qualitätsmanagement

Das UKL Heidelberg hält neben einem Qualitätsmanagementsystem ein Qualitätssicherungssystem und ein klinisches Risikomanagement vor. Die Qualitätssicherung des UKL Heidelberg ist an den Richtlinien des G-BA, der Bundesärztekammer und den relevanten gesetzlichen Vorgaben zur externen Qualitätssicherung nach § 137 SGB V ausgerichtet.

Das Qualitätsmanagementsystem des ZSE Heidelberg und der integrierten Fachzentren folgt dem PDCA-Zyklus zur kontinuierlichen Verbesserung der Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität, der das QM des UKL Heidelberg ergänzt und erweitert.

Für das Jahr 2023 strebt das ZSE Heidelberg die Zertifizierung auf Grundlage der Anforderungen des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und des Gemeinsamen Bundesausschusses an.

ANHANG

Weiterführende Links:

www.seltene-erkrankungen-heidelberg.de

www.achse-online.de

www.namse.de

<https://translate-namse.charite.de/>

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

<https://www.erknet.org/>

<https://metab.ern-net.eu/>

<https://eurobloodnet.eu/>

<https://ern-lung.eu/>

<https://ern-euro-nmd.eu/>

<https://rare-liver.eu/>

<https://www.se-atlas.de/>

<https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/?lng=DE>

<https://www.research4rare.de/>

<https://www.namse-netz.de/about/>

Leitlinien und Konsensuspapiere

Amyloidose-Zentrum Heidelberg

Publizierte Leitlinien

Hegenbart U, Agis H, Nogai A, Schwotzer R, **Schönland S** (2020) Amyloidose (Leichtketten (AL) - Amyloidose). Onkopedia Leitlinien der DGHO

Yilmaz A, Bauersachs J, Bengel F, Büchel R, Kindermann I, Klingel K, Knebel F, **Meder B**, Morbach C, Nagel E, Schulze-Bahr E, Aus dem Siepen F, **Frey N** (2021) Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: position statement of the German Cardiac Society (DGK). Clin Res Cardiol 110:479-506.

Dohrn MF, Auer-Grumbach M, Baron R, Birklein F, Escolano-Lozano F, Geber C, Grether N, Hagenacker T, **Hund E**, Sachau J, Schilling M, Schmidt J, Schulte-Mattler W, Sommer C, Weiler M, Wunderlich G, Hahn K. Chance or challenge, spoilt for choice? New recommendations on diagnostic and therapeutic considerations in hereditary transthyretin amyloidosis with polyneuropathy: the German/Austrian position and review of the literature. J Neurol. 2020 Jun 4. doi: 10.1007/s00415-020-09962-6.

Adams D, Suhr OB, **Hund E**, Obici L, Tournev I, Campistol JM, Slama MS, Hazenberg BP, Coelho T, European Network for TTR-FAP (ATTReNET) (2016) First European consensus for diagnosis, management, and treatment of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. Curr Opin Neurol 29 Suppl 1(Suppl 1):S14-26.

Garcia-Pavia P, Rapezzi C, Adler Y, Arad M, Basso C, Brucato A, Burazor I, Caforio ALP, Damy T, Eriksson U, Fontana M, Gillmore JD, Gonzalez-Lopez E, Grogan M, Heymans S, Imazio M, Kindermann I, **Kristen AV**, Maurer MS, Merlini G, Pantazis A, Pankuweit S, Rigopoulos AG, Linhart A (2021) Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis. A position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur J Heart Fail 23(4):512-526.

Garcia-Pavia P, Rapezzi C, Adler Y, Arad M, Basso C, Brucato A, Burazor I, Caforio ALP, Damy T, Eriksson U, Fontana M, Gillmore JD, Gonzalez-Lopez E, Grogan M, Heymans S, Imazio M, Kindermann I, **Kristen AV**, Maurer MS, Merlini G, Pantazis A, Pankuweit S, Rigopoulos AG, Linhart A (2021) Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: a position statement of the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J 42:1554-1568.

Gertz M, Adams D, Ando Y, Beirão JM, Bokhari S, Coelho T, Comenzo RL, Damy T, Dorbala S, Drachman BM, Fontana M, Gillmore JD, Grogan M, Hawkins PN, Lousada I, **Kristen AV**, Ruberg FL, Suhr OB, Maurer MS, Nativi-Nicolau J, Quarta CC, Rapezzi C, Witteles R, Merlini G (2020) Avoiding misdiagnosis: expert consensus recommendations for the suspicion and diagnosis of transthyretin amyloidosis for the general practitioner. BMC Fam Pract 21:198.

Minnema M & **Schönland S** (2019) Systemic Light Chain Amyloidosis. In: E. Carreras et al. (eds.), The EBMT Handbook, https://doi.org/10.1007/978-3-030-02278-5_81

Zentrum für seltene Bluterkrankungen

- S2k-Leitlinie: Sichelzellerkrankheit, AWMF-Registernummer 025/016
- S1-Leitlinie: Anämiediagnostik im Kindesalter, AWMF-Registernummer 025/027

Konsensus-Papiere

Lobitz S, Telfer P, Cela E, Allaf B, Angastiniotis M, Backman Johansson C, Badens C, Bento C, Bouva MJ, Canatan D, Charlton M, Coppinger C, Daniel Y, de Montalembert M, Ducoroy P, Dulin E, Fingerhut R, Frömmel C, García-Morin M, Gulbis B, Holtkamp U, Inusa B, James J, Kleanthous M, Klein J, **Kunz JB**, Langabeer L, Lapoumériou C, Marcao A, Marín Soria JL, McMahon C, Ohene-Frempong K, Périni JM, Piel FB, Russo G, Sainati L, Schmugge M, Streetly A, Tshilolo L, Turner C, Venturelli D, Vilarinho L, Yahyaoui R, Elion J, Colombatti R; with the endorsement of EuroBloodNet, the European Reference Network in Rare Haematological Diseases (2018) Newborn screening

for sickle cell disease in Europe: recommendations from a Pan-European Consensus Conference. Br J Haematol. 183(4):648-660

In Bearbeitung

AWMF-Leitlinie „Diagnostik und Therapie der sekundären Eisenüberladung bei Patienten mit angeborenen Anämien“

AWMF-Leitlinie „Eisenmangelanämie“

Zentrum für angeborene Endokrinopathien

- S2k-Leitlinie: Diagnostik, Therapie und Verlaufskontrolle der Primären angeborenen Hypothyreose, AWMF-Registernummer 027/017
- S2k-Leitlinie: Diagnostik, Therapie und Verlaufskontrolle der Primären angeborenen Hypothyreose, AWMF-Registernummer 027/017 (Mitglied Leitliniengruppe Bettendorf)
- S1-Leitlinie: Angeborene und erworbene Hyperthyreose, AWMF-Register Nr. 174/017 (Mitglied Leitliniengruppe Bettendorf)
- S2K-Leitlinie: Diagnostik und Therapie vor einer assistierten reproduktionsmedizinischen Behandlung, AWMF-Registernummer 015/085
- S2K-Leitlinie: Prävention und Therapie der Frühgeburt, AWMF-Registernummer 015/025
- S3-Leitlinie: Peri- und Postmenopause - Diagnostik und Interventionen, AWMF-Registernummer 015/062

Publizierte Leitlinien

Binder G, Schnabel D, Reinehr T, Pfäffle R, Dörr HG, **Bettendorf M**, Hauffa B, Woelfle J (2020) Evolving pituitary hormone deficits in primarily isolated GHD: a review and experts' consensus. Mol Cell Pediatr 7(1):16

Binder G, Reinehr T, Ibáñez L, Thiele S, Linglart A, Woelfle J, Saenger P, **Bettendorf M**, Zachurzok A, Gohlke B, Randell T, Hauffa BP, Claahsen van der Grinten HL, Holterhus PM, Juul A, Pfäffle R, Cianfarani S (2019) GHD Diagnostics in Europe and the US: An Audit of National Guidelines and Practice. Horm Res Paediatr 92:150-156

Zentrum für seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen

- S2e-Leitlinie: Diagnostik und Therapie des adulten Still-Syndroms (AOSD), AWMF-Registernummer 060/011

Publizierte Leitlinien und Experten-Konsensus

Vordenbäumen S, Feist E, Rech J, Fleck M, **Blank N**, Haas JP, Kötter I, Krusche M, Chehab G, Hoyer B, Kiltz U, Fell D, Reiners J, Weseloh C, Schneider M, Braun J. DGRh-S2e-Leitlinie: Diagnostik und Therapie des adulten Still-Syndroms (AOSD) [DGRh S2e guidelines : Diagnostic and treatment of adult-onset Still's disease (AOSD)]. Z Rheumatol. 2022 Dec;81(Suppl 1):1-20.

Blank N, Schönland SO (2020) Empfehlungen zu Diagnostik und Therapie der AA-Amyloidose bei Autoinflammatorischen Erkrankungen. Z Rheumatol 79(7):649-659

Kallinich T, **Blank N**, Braun T, Feist E, Kiltz U, Neudorf U, Oommen PT, Weseloh C, Wittkowski H, Braun J (2019) Evidence-based treatment recommendations for familial Mediterranean fever: A joint statement by the Society for Pediatric and Adolescent Rheumatology and the German Society for Rheumatology. Z Rheumatol 78:91-101.

Kuemmerle-Deschner JB, Ozen S, Tyrrell PN, Kone-Paut I, Goldbach-Mansky R, Lachmann H, **Blank N**, Hoffman HM, Weissbarth-Riedel E, Hügler B, Kallinich T, Gattorno M, Gul A, Ter Haar N, Oswald M, Dedeoglu F, Cantarini L, Benseler SM (2017) Diagnostic criteria for cryopyrin-associated periodic syndrome (CAPS). Ann Rheum Dis 76:942-947

Zentrum für Echinokokkose und seltene Tropenerkrankungen

- S1-Leitlinie: Diagnostik und Therapie der Malaria, AWMF-Registernummer 042/001

- WHO konsolidierte Leitlinie Tuberkulose Modul 2; Screening [www.who.int/publications/i-item/9789240022676](http://www.who.int/publications/i/item/9789240022676)
- WHO konsolidierte Leitlinie Tuberkulose Modul 3: Diagnostik; [www.who.int/publications/i-item/9789240029415](http://www.who.int/publications/i/item/9789240029415)

In Bearbeitung:

WHO Arbeitsgruppe – Informal Working Group on Echinococcosis

Zentrum für seltene Herzerkrankungen

- S2k-Leitlinie: Pulmonale Hypertonie, AWMF-Registernummer 023/038
- S2k Leitlinie: Herztransplantation im Kindes- und Jugendalter sowie bei Erwachsenen mit angeborenen Herzfehlern, AWMF-Registernummer 023/046
- S2k-Leitlinie: Der isolierte Ventrikelseptumdefekt, AWMF-Registernummer 023/012
- S2k-Leitlinie: Behandlung der Thorakalen Aortendissektion Typ A, AWMF-Registernummer 011/018

In Bearbeitung

AWMF-Leitlinie „Trikuspidalatresie“

Konsensus-Papiere

Skowasch D, Gaertner F, Marx N, **Meder B**, Müller-Quernheim J, Pfeifer M, Schrickel JW, Yilmaz A, Grohé C (2020) Diagnostik und Therapie der kardialen Sarkoidose. *Kardiologie* 14:14-25

Yilmaz A, Bauersachs J, Kindermann I, Klingel K, Knebel F, **Meder B**, Morbach C, Nagel E, Schulze-Bahr E, **Aus dem Siepen F**, **Frey N** (2019) Diagnostik und Therapie der kardialen Amyloidose. *Kardiologie* 13:264-291

Zentrum für kranio-orofaziale Erkrankungen

- S3-Leitlinie: Diagnostik und Therapie von Patienten mit Kraniosynostosen, AWMF-Registernummer 007/108 (Leitlinienkoodinator: Prof. Dr. Dr. Michael Engel)

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen

Publizierte Leitlinien und Experten-Konsensus:

Behr J, Gunther A, Ammenwerth W, Bittmann I, Bonnet R, Buhl R, Eickelberg O, Ewert R, Glaser S, Gottlieb J, Grohe C, **Kreuter M**, Kroegel C, Markart P, Neurohr C, Pfeifer M, Prasse A, Schönfeld N, Schreiber J, Sitter H, Theegarten D, Theile A, Wilke A, Wirtz H, Witt C, Worth H, Zabel P, Müller-Quernheim J, Costabel U (2013) S2K-Leitlinie zur Diagnostik und Therapie der idiopathischen Lungenfibrose. German Guideline for Diagnosis and Management of Idiopathic Pulmonary Fibrosis. *Pneumologie* 67: 81-111

Andreas S, Batra A, Behr J, Chenot JF, Gillissen A, Hering T, Herth F, **Kreuter M**, Meierjürgen R, Mühlig S, Nowak D, Pfeifer M, Raupach T, Schultz K, Sitter H, Walther JW, Worth H (2014) Tabakentwöhnung bei COPD. S3 Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin e.V., *Pneumologie* 68:237-258

Behr J, Günther A, Bonella F, Geisler K, Koschel D, **Kreuter M**, Prasse A, Schönfeld N, Sitter H, Müller-Quernheim J, Costabel U (2018) S2k Leitlinien Idiopathische Lungenfibrose – Update zur medikamentösen Therapie 2016. *Pneumologie* 2:155-168

Schnell J, Beer M, Eggeling S, Gesierich W, Gottlieb J, Herth FJF, Hofmann HS, Jany B, **Kreuter M**, Ley-Zaporozhan J, Scheubel R, Walles T, Wiesemann S, Worth H, Stoelben E (2018) S3-Leitlinie: Diagnostik und Therapie von Spontanpneumothorax und postinterventionellem Pneumothorax. *Zentralbl Chir* 2018; 143:1–32 und *Respiration* 97:370-402

Behr J, Günther A, Bonella F, Dinkel J, Fink L, Geiser T, Geißler K, Gläser S, Handzhiev S, Jonigk D, Koschel D, **Kreuter M**, Leuschner G, Markart P, Prasse A, Schönfeld N, Schupp JC, Sitter H, Müller-Quernheim J, Costabel U (2020) German Guideline for Idiopathic Pulmonary Fibrosis. *Pneumologie* 74:263-293

Raghu G, Remy-Jardin M, Ryerson CJ, Myers JL, **Kreuter M**, Vasakova M, Bargagli E, Chung JH, Collins BF, Bendstrup E, Chami HA, Chua AT, Corte TJ, Dalphin JC, Danoff SK, Diaz-Mendoza J, Duggal A, Egashira R, Ewing T, Gulati M, Inoue Y, Jenkins AR, Johannson KA, Johkoh T, Tamae-Kakazu M, Kitaichi M, Knight SL, Koschel D, Lederer DJ, Mageto Y, Maier LA, Matiz C, Morell F, Nicholson AG, Patolia S, Pereira CA, Renzoni EA, Salisbury ML, Selman M, Walsh SLF, Wuyts WA, Wilson KC (2020). Diagnosis of hypersensitivity pneumonitis in adults. An Official ATS/JRS/ALAT Clinical Practice Guideline. *Am J Respir Crit Care Med* 202:e36–e69

Hoffmann-Vold AM, Maher TM, Philpot EE, Ashrafzadeh A, Barake R, Barsotti S, Bruni C, Carducci P, Carreira PE, Castellví I, Del Galdo F, Distler JH, Foeldvari I, Fraticelli P, George PM, Griffiths B, Guillén-Del-Castillo A, Hamid AM, Horváth R, Hughes M, **Kreuter M**, Moazedi-Fuerst F, Olas J, Paul S, Rotondo C, Rubio-Rivas M, Seferian A, Tomčík M, Yurdagül Uzunhan Y, Walker UA, Więsik-Szewczyk E, Distler D (2020) Evidence-based European consensus statements for the identification and management of interstitial lung disease in systemic sclerosis. *Lancet Rheumatol* 2: e71–e83

Aktuelle Leitlinien-Teilnahme:

Internationale Leitlinie der ERS/ATS/ALAT/JLT zur Diagnostik und Therapie der IPF und der PF-ILD; Experte der ERS, 2020-2021

Internationale Leitlinie der ERS/EULAR zur Diagnostik und Therapie der Kollagenose-assoziierten interstitiellen Lungenerkrankung, Experte der ERS, 2021-2022

Nationale Leitlinie der DGP zur Diagnostik interstitieller Lungenerkrankungen (Koordinator), 2021-2022

Nationale Leitlinie der DPG zur Therapie der PF-ILD, Experte der DPG und DGIM, 2021-2022

Nationale Leitlinie zur Therapie der Sarkoidose, Experte und Ko-Koordinator der DGP, 2021-2022

Mukoviszidose-Zentrum Heidelberg

- S3-Leitlinie: Mukoviszidose bei Kindern in den ersten beiden Lebensjahren, Diagnostik und Therapie, AWMF-Registernummer 026/024
- S3-Leitlinie: Lungenerkrankung bei Mukoviszidose: *Pseudomonas aeruginosa*, AWMF-Registernummer: 026/022

CF Foundation (USA) Consensus guideline

Farrell PM, White TB, Howenstine MS, Munck A, Parad RB, Rosenfeld M, **Sommerburg O**, Accurso FJ, Davies JC, Rock MJ, Sanders DB, Wilschanski M, Sermet-Gaudelus I, Blau H, Gartner S, McColley SA (2017) Diagnosis of Cystic Fibrosis in Screened Populations. *J Pediatr* 181S:S33-S44.e2.

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen

- S2k-Leitlinie: Diagnose und Therapie der Multiplen Sklerose, Neuromyelitis-optica-Spektrum-Erkrankungen und MOG-IgG-assoziierten Erkrankungen, AWMF-Registernummer 030/050
- S1-Leitlinie: Neurosyphilis, AWMF-Registernummer 030/101
- S1-Leitlinie: Lumbalpunktion und Liquordiagnostik, AWMF-Registernummer 030/141
- S1-Leitlinie: Ataxien des Erwachsenenalters, AWMF-Registernummer: 030/031

In Bearbeitung:

- AWMF-Leitlinie Autoantikörperassoziierte und paraneoplastische, immunvermittelte Enzephalitiden und Myelitiden

Publizierte Leitlinien und Experten-Konsensus:

Walbert T, Harrison RA, Schiff D, Avila EK, Chen M, Kandula P, Lee JW, Le Rhun E, Stevens GHJ, Vogelbaum MA, **Wick W**, Weller M, Wen PY, Gerstner ER (2021) SNO and EANO practice guideline update: Anticonvulsant prophylaxis in patients with newly diagnosed brain tumors. *Neuro Oncol*. doi: 10.1093/neuonc/noab152.

Weller M, van den Bent M, Preusser M, Le Rhun E, Tonn JC, Minniti G, Bendszus M, Balana C, Chinot O, Dirven L, French P, Hegi ME, Jakola AS, Platten M, Roth P, Rudà R, Short S, Smits M, Taphoorn MJB, von Deimling A,

Westphal M, Soffiatti R, Reifenberger G, **Wick W** (2021) EANO guidelines on the diagnosis and treatment of diffuse gliomas of adulthood. *Nat Rev Clin Oncol* (3):170-186.

Roth P, Pace A, Le Rhun E, Weller M, Ay C, Cohen-Jonathan Moyal E, Coomans M, Giusti R, Jordan K, Nishikawa R, Winkler F, Hong JT, Ruda R, Villà S, Taphoorn MJB, **Wick W**, Preusser M; EANO Executive Board (2021) Neurological and vascular complications of primary and secondary brain tumours: EANO-ESMO Clinical Practice Guidelines for prophylaxis, diagnosis, treatment and follow-up. *Ann Oncol* (2):171-182.

Goldbrunner R, Weller M, Regis J, Lund-Johansen M, Stavrinou P, Reuss D, Evans DG, Lefranc F, Sallabanda K, Falini A, Axon P, Sterkers O, Fariselli L, **Wick W**, Tonn JC (202) EANO guideline on the diagnosis and treatment of vestibular schwannoma. *Neuro Oncol* 22(1):31-45.

Le Rhun E, Weller M, Brandsma D, Van den Bent M, de Azambuja E, Henriksson R, Boulanger T, Peters S, Watts C, **Wick W**, Wesseling P, Rudà R, Preusser M; EANO Executive Board and ESMO Guidelines Committee (2017) EANO-ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up of patients with leptomeningeal metastasis from solid tumours. *Ann Oncol* 28(suppl_4):iv84-iv99.

Weller M, van den Bent M, Tonn JC, Stupp R, Preusser M, Cohen-Jonathan-Moyal E, Henriksson R, Le Rhun E, Balana C, Chinot O, Bendszus M, Reijneveld JC, Dhermain F, French P, Marosi C, Watts C, Oberg I, Pilkington G, Baumert BG, Taphoorn MJB, Hegi M, Westphal M, Reifenberger G, Soffiatti R, **Wick W**; European Association for Neuro-Oncology (EANO) Task Force on Gliomas (2017) European Association for Neuro-Oncology (EANO) guideline on the diagnosis and treatment of adult astrocytic and oligodendroglial gliomas. *Lancet Oncol* 18(6):e315-e329.

Okada H, Weller M, Huang R, Finocchiaro G, Gilbert MR, **Wick W**, Ellingson BM, Hashimoto N, Pollack IF, Brandes AA, Franceschi E, Herold-Mende C, Nayak L, Panigrahy A, Pope WB, Prins R, Sampson JH, Wen PY, Reardon DA (2015) Immunotherapy response assessment in neuro-oncology: a report of the RANO working group. *Lancet Oncol* 16(15):e534-e542.

Hagenacker T, Hermann A, Kamm C, Walter MC, **Weiler M**, Günther R, Wurster CD, Kleinschnitz C (2019) Spinal Muscular Atrophy - expert recommendations for the use of nusinersen in adult patients. *Fortschr Neurol Psychiatr* 87(12):703-710.

Zentrum für angeborene Nierenerkrankungen

- S2e-Leitlinie: Idiopathisches Nephrotisches Syndrom im Kindesalter: Diagnostik und Therapie, AWMF-Registernummer 166/001
- S2k-Leitlinie: Virusinfektionen bei Organ- und allogenen Stammzell-Transplantierten: Diagnostik, Prävention und Therapie, AWMF-Registernummer 093/002

Publizierte Leitlinien

Kliem V, Sester M, Nitschke M, **Tönshoff B**, Budde K, Hauser IA, Schmitt M, **Höcker B**, Witzke O (2015) Cytomegalievirus bei Nierentransplantation – Diagnose, Prävention und Management. *Dtsch Med Wochenschr* 140: 612-5

Pellett Madan R, Allen UD, Green M, **Höcker B**, Michaels MG, Varela-Fascinetto G, Danziger-Isakov L; Pediatric Subgroup for the International Consensus Guidelines on the Management of Cytomegalovirus in Solid Organ Transplantation and the International Pediatric Transplant Association Infectious Disease Committee (2018) Pediatric transplantation case conference: Update on cytomegalovirus. *Pediatr Transplant* 22:e13276

Drube J, Wan M, Bonthuis M, **Wühl E**, Bacchetta J, Santos F, Grenda R, Edefonti A, Harambat J, Shroff R, **Tönshoff B**, Haffner D, European Society for Paediatric Nephrology Chronic Kidney Disease Mineral and Bone Disorders, Dialysis, and Transplantation Working Groups (2019) Clinical practice recommendations for growth hormone treatment in children with chronic kidney disease. *Nat Rev Nephrol* 15:577-589

L'Huillier AG, Green M, Danziger-Isakov L, Chaudhuri A, **Höcker B**, Van der Linden D, Goddard L, Ardura MI, Stephens D, Verma A, Evans HM, McCulloch M, Michaels MG, Posfay-Barbe KM, Allen DU (2019) Infections among pediatric transplant candidates: An approach to decision-making. *Pediatr Transplant* 23:e13375

Pittet LF, Danziger-Isakov L, Allen UD, Ardura MI, Chaudhuri A, Goddard E, **Höcker B**, Michaels MG, Van der Linden D, Green M, Posfay-Barbe KM (2020) Management and prevention of varicella and measles infections in pediatric solid organ transplant candidates and recipients: An IPTA survey of current practice. *Pediatr Transplant* 24:e13830

Weber LT, **Tönshoff B**, Grenda R, Bouts A, Topaloglu R, Gülhan B, Printza N, Awan A, Battelino N, Ehren R, Hoyer PF, Novljan G, Marks SD, Oh J, Prytula A, Seeman T, Sweeney C, Dello Strologo L, Pape L (2021) Clinical practice recommendations for recurrence of focal and segmental glomerulosclerosis/steroid-resistant nephrotic syndrome. *Pediatr Transplant* 25:e13955

Bergan S, Brunet M, Hesselink DA, Johnson-Davis KL, Kunicki PK, Lemaitre F, Marquet P, Molinaro M, Noceti O, Pattanaik S, Pawinski T, Seger C, Shipkova M, Swen JJ, van Gelder T, Venkataramanan, R, Wieland E, Woillard JB, Zwart TC, Barten MJ, Budde K, Dieterlen MT, Elens L, Haufroid V, Masuda, S, Millan O, Mizuno T, Moes DJAR, Oellerich M, Picard N, Salzmann L, **Tönshoff B**, van Schaik RHN, Vethe NT, Vinks AA, Wallemacq P, Åsberg A, Langman LJ (2021) Personalized Therapy for Mycophenolate: Consensus Report by the International Association of Therapeutic Drug Monitoring and Clinical Toxicology. *Ther Drug Monit* 43:150-200

Ehren R, Benz MR, Brinkkötter PT, Dötsch J, Eberl WR, Gellermann J, Hoyer PF, Jordans I, Kamrath C, Kemper MJ, Latta K, Müller D, Oh J, **Tönshoff B**, Weber S, Weber LT; German Society for Pediatric Nephrology (2021) Pediatric idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome: diagnosis and therapy -short version of the updated German best practice guideline. *Pediatr Nephrol* doi: 10.1007/s00467-021-05135-3

Lurbe E, Agabiti-Rosei E, Cruickshank JK, Dominiczak A, Erdine S, Hirth A, Invitti C, Litwin M, Mancia G, Pall D, Rascher W, Redon J, **Schaefer F**, Seeman T, Sinha M, Stabouli S, Webb NJ, **Wühl E**, Zanchetti A (2016) 2016 European Society of Hypertension guidelines for the management of high blood pressure in children and adolescents. *J Hypertens* 34(10):1887-920

Shroff R, Wan M, Nagler EV, Bakkaloglu S, Fischer DC, Bishop N, Cozzolino M, Bacchetta J, Edefonti A, Stefanidis CJ, Vande Walle J, Haffner D, Klaus G, **Schmitt CP**; European Society for Paediatric Nephrology Chronic Kidney Disease Mineral and Bone Disorders and Dialysis Working Groups (2017) Clinical practice recommendations for native vitamin D therapy in children with chronic kidney disease Stages 2-5 and on dialysis. *Nephrol Dial Transplant* 32:1098-1113

Shroff R, Wan M, Nagler EV, Bakkaloglu S, Cozzolino M, Bacchetta J, Edefonti A, Stefanidis CJ, Vande Walle J, Ariceta G, Klaus G, Haffner D, **Schmitt CP**; European Society for Paediatric Nephrology Chronic Kidney Disease Mineral and Bone Disorders and Dialysis Working Groups (2017) Clinical practice recommendations for treatment with active vitamin D analogues in children with chronic kidney disease Stages 2-5 and on dialysis. *Nephrol Dial Transplant* 32:1114-1127.

Gimpel C, Avni FE, Bergmann C, Cetiner M, Habbig S, Haffner D, König J, Konrad M, Liebau MC, Pape L, Relensmann G, Titieni A, von Kaisenberg C, Weber S, Winyard PJD, **Schaefer F** (2018) Perinatal Diagnosis, Management, and Follow-up of Cystic Renal Diseases: A Clinical Practice Recommendation With Systematic Literature Reviews. *JAMA Pediatr* 172:74-86.

Gimpel C, Avni EF, Breyssem L, Burgmaier K, Caroli A, Cetiner M, Haffner D, Hartung EA, Franke D, König J, Liebau MC, Mekahli D, Ong ACM, Pape L, Titieni A, Torra R, Winyard PJD, **Schaefer F** (2019) Imaging of Kidney Cysts and Cystic Kidney Diseases in Children: An International Working Group Consensus Statement. *Radiology* 290:769-782.

Gimpel C, Bergmann C, Bockenbauer D, Breyssem L, Cadnapaphornchai MA, Cetiner M, Dudley J, Emma F, Konrad M, Harris T, Harris PC, König J, Liebau MC, Marlais M, Mekahli D, Metcalfe AM, Oh J, Perrone RD, Sinha MD, Titieni A, Torra R, Weber S, Winyard PJD, **Schaefer F** (2019) International consensus statement on the diagnosis

and management of autosomal dominant polycystic kidney disease in children and young people. *Nat Rev Nephrol* 15(11):713-726.

Shroff R, Calder F, Bakkaloğlu S, Nagler EV, Stuart S, Stronach L, **Schmitt CP**, **Heckert KH**, Bourquelot P, Wagner AM, Paglialonga F, Mitra S, Stefanidis CJ; European Society for Paediatric Nephrology Dialysis Working Group (2019) Vascular access in children requiring maintenance haemodialysis: a consensus document by the European Society for Paediatric Nephrology Dialysis Working Group. *Nephrol Dial Transplant* 34(10):1746-1765.

Gimpel C, Bergmann C, Brinkert F, Cetiner M, Gembruch U, Haffner D, Kemper M, König J, Liebau M, Maier RF, Oh J, Pape L, Riechardt S, Rolle U, Rossi R, Stegmann J, Vester U, Kaisenberg CV, Weber S, **Schaefer F** (2020) Kidney Cysts and Cystic Nephropathies in Children - A Consensus Guideline by 10 German Medical Societies. *Klin Padiatr* 232(5):228-248.

Trautmann A, Vivarelli M, Samuel S, Gipson D, Sinha A, **Schaefer F**, Hui NK, Boyer O, Saleem MA, Feltran L, Müller-Deile J, Becker JU, Cano F, Xu H, Lim YN, Smoyer W, Anochie I, Nakanishi K, Hodson E, Haffner D; International Pediatric Nephrology Association (2020) IPNA clinical practice recommendations for the diagnosis and management of children with steroid-resistant nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol* 35(8):1529-1561.

Bacchetta J, **Schmitt CP**, Ariceta G, Bakkaloglu SA, Groothoff J, Wan M, Vervloet M, Shroff R, Haffner D; European Society for Paediatric Nephrology and the Chronic Kidney Disease-Mineral and Bone Disorders and Dialysis Working Group of the ERA-EDTA (2020) Cinacalcet use in paediatric dialysis: a position statement from the European Society for Paediatric Nephrology and the Chronic Kidney Disease-Mineral and Bone Disorders Working Group of the ERA-EDTA. *Nephrol Dial Transplant* 35(1):47-64.

Lipska-Ziętkiewicz BS, Ozaltin F, Hölttä T, Bockenhauer D, Bérody S, Levtchenko E, Vivarelli M, Webb H, Haffner D, **Schaefer F**, Boyer O (2020) Genetic aspects of congenital nephrotic syndrome: a consensus statement from the ERKNet-ESPN inherited glomerulopathy working group. *Eur J Hum Genet* (10):1368-1378.

Boyer O, **Schaefer F**, Haffner D, Bockenhauer D, Hölttä T, Bérody S, Webb H, Heselden M, Lipska-Ziętkiewicz BS, Ozaltin F, Levtchenko E, Vivarelli M (2021) Management of congenital nephrotic syndrome: consensus recommendations of the ERKNet-ESPN Working Group. *Nat Rev Nephrol* 17(4):277-289.

In Bearbeitung

- AWMF-Leitlinie „Nephropathische Cystinose“
- AWMF-Leitlinie „Lupus erythematoses im Kindes- und Jugendalter“
- IPNA-Leitlinie „Development of a CVD evaluation and prevention/management guideline“
- TTS-Leitlinie: BK-PyV infection and nephropathy in kidney transplant recipients
- Definition, diagnosis, and clinical management of kidney dysplasia: A consensus statement by the ERKNet workgroup on kidney malformations
- Interdisciplinary ERN Clinical Practice Recommendation: Bardet-Biedl Syndrome
- ERKNet Clinical Practice Recommendation: Nephrogenic diabetes insipidus
- ERKNet Clinical Practice Recommendation: Monoclonal gammopathies of renal significance
- ERKNet Clinical Practice Recommendation: Dent disease
- ERKNet Clinical Practice Recommendation: Tuberous Sclerosis Complex
- ERKNet Clinical Practice Recommendation: Therapeutic apheresis in children
- ESPN Clinical Practice Recommendation: Diagnosis of CKD associated Mineral Bone Disorder in infants
- ESPN Clinical Practice Recommendation: Treatment of CKD associated Mineral Bone Disorder in infants
- IPNA-Leitlinie „Development of a CVD evaluation and prevention/management guideline“
- TTS-Leitlinie: BK-PyV infection and nephropathy in kidney transplant recipients

Zentrum für seltene orthopädische Erkrankungen

- S3-Leitlinie: Adulte Weichteilsarkome, AWMF-Registernummer 032/044

Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen

Koordination der Leitliniengruppe:

- S3-Leitlinie: Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I, AWMF-Registernummer 027-018 (Kordinator: PD Dr. med. Nikolas Boy)
- S3-Leitlinie: Konfirmationsdiagnostik bei Verdacht auf angeborene Stoffwechselkrankheiten aus dem Neugeborenen-Screening, AWMF-Registernummer 027-021 (Prof. Dr. med. Gwendolyn Gramer)
- S3-Leitlinie: Diagnostik, Therapie und Versorgung der durch Phenylalaninhydroxylase-Mangel bedingte Hyperphenylalaninämie/Phenylketonurie, AWMF-Registernummer 027-002 (PD Dr. phil. Peter Burgard)
- S3-Leitlinie: Diagnostik, Therapie und Management von Methylmalonazidämien und Propionazidämie, AWMF-Registernummer 027-067 (PD Dr. med. Friederike Hörster)

Mitglied der Leitliniengruppe:

- S2k-Leitlinie: Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen, Endokrinopathien, schwere kombinierte Immundefekte (SCID) und Mukoviszidose, AWMF-Registernummer 024-012 (Prof. Dr. med. Georg F. Hoffmann)
- S3-Leitlinie: Mitochondriopathien im Kindes- und Jugendalter, Diagnostik und Therapieansätze, AWMF-Registernummer 027-016 (Prof. Dr. med. Stefan Kölker)
- S2k-Leitlinie: Autoimmune Lebererkrankungen, AWMF-Registernummer 021-027 (Prof. Dr. Daniel Gotthardt)

EASL Clinical Practice Guidelines: Wilson's disease. J Hepatol. 2012 56:671-85. (Prof. Dr. med. Wolfgang Stremmel)

In Bearbeitung

EASL Clinical Practice Guidelines: Hemochromatosis (Prof. Dr. med. Uta Merle)

Publizierte Leitlinien

Altassan R, Radenkovic S, Edmondson AC, Barone R, Brasil S, Cechova A, Coman D, Donoghue S, **Falkenstein K**, Ferreira V, Ferreira C, Fiumara A, Francisco R, Freeze H, Grunewald S, Honzik T, Jaeken J, Krasnewich D, Lam C, Lee J, Lefeber D, Marques-da-Silva D, Pascoal C, Quelhas D, Raymond KM, Rymen D, Seroczynska M, Serrano M, Sykut-Cegielska J, **Thiel C**, Tort F, Vals M A, Videira P, Voermans N, Witters P, Morava E: International consensus guidelines for phosphoglucomutase 1 deficiency (PGM1-CDG): Diagnosis, follow-up, and management. J Inherit Metab Dis. 44(1):148-163.

Forny P, **Hörster F**, Ballhausen D, Chakrapani A, Chapman KA, Dionisi-Vici C, Dixon M, Grünert SC, Grunewald S, Haliloglu G, Hochuli M, Honzik T, Karall D, Martinelli D, Molema F, Sass JO, Scholl-Bürgi S, Tal G, Williams M, Huemer M, Baumgartner MR. Guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic acidaemia and propionic acidaemia: First revision. J Inherit Metab Dis. 2021 May;44(3):566-592

Hahn A, Lampe C, Boentert M, Hundsberger T, Löscher W, Wenninger S, **Ziegler A**, Lagler F, Ballhausen D, Schlegel T, Schoser B. Heiminfusionstherapie bei Morbus Pompe: Konsensusempfehlungen für den deutschsprachigen Raum. Fortschr Neurol Psychiatr. 2021 Dec;89(12):630-636

Boy N, Mühlhausen C, Maier EM, Heringer J, **Assmann B**, Burgard P, Dixon M, Fleissner S, Greenberg CR, Harting I, **Hoffmann GF**, Karall D, Koeller DM, Krawinkel MB, Okun JG, **Opladen T**, Posset R, Sahn K, Zschocke J, **Kölker S**; Additional individual contributors. Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type I: second revision. J Inherit Metab Dis. 2017 Jan;40(1):75-101.

van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, Bélanger-Quintana A, **Blau N**, Bosch AM, Burlina A, Campistol J, Feillet F, Gizewska M, Huijbregts SC, Kearney S, Leuzzi V, Maillot F, Muntau AC, van Rijn M, Trefz F, Walter JH, van

Spronsen FJ. The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. Orphanet J Rare Dis. 2017 Oct 12;12(1):162.

van Spronsen FJ, van Wegberg AM, Ahring K, Bélanger-Quintana A, **Blau N**, Bosch AM, Burlina A, Campistol J, Feillet F, Giżewska M, Huijbregts SC, Kearney S, Leuzzi V, Maillot F, Muntau AC, Trefz FK, van Rijn M, Walter JH, MacDonald A. Key European guidelines for the diagnosis and management of patients with phenylketonuria. Lancet Diabetes Endocrinol. 2017 Sep;5(9):743-756.

Wassenberg T, Molero-Luis M, Jeltsch K, **Hoffmann GF**, **Assmann B**, Blau N, Garcia-Cazorla A, Artuch R, Pons R, Pearson TS, Leuzzi V, Mastrangelo M, Pearl PL, Lee WT, Kurian MA, Heales S, Flint L, Verbeek M, Willemsen M, **Opladen T**. Consensus guideline for the diagnosis and treatment of aromatic l-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency. Orphanet J Rare Dis. 2017 Jan 18;12(1):12.

Opladen T, López-Laso E, Cortès-Saladelafont E, Pearson TS, Sivri HS, Yildiz Y, Assmann B, Kurian MA, Leuzzi V, Heales S, Pope S, Porta F, García-Cazorla A, Honzík T, Pons R, Regal L, Goetz H, Artuch R, **Hoffmann GF**, Horvath G, Thöny B, Scholl-Bürgi S, Burlina A, Verbeek MM, Mastrangelo M, Friedman J, Wassenberg T, Jeltsch K, Kulhánek J, Kuseyri Hübschmann O; International Working Group on Neurotransmitter related Disorders (iNTD). Consensus guideline for the diagnosis and treatment of tetrahydrobiopterin (BH(4)) deficiencies. Orphanet J Rare Dis. 2020 May 26;15(1):126.

Zentrum für syndromale Entwicklungsstörungen

- S1-Leitlinie: Fragiles-X-Syndrom und andere FMR1-assoziierte Syndrome, AWMF-Registernummer 078/007

Zentrum für seltene Tumorerkrankungen

Experten-Konsensus

Kratz CP, Achatz MI, Brugières L, Frebourg T, Garber JE, Greer MC, Hansford JR, Janeway KA, Kohlmann WK, McGee R, Mullighan CG, Onel K, **Pajtler KW**, **Pfister SM**, Savage SA, Schiffman JD, Schneider KA, Strong LC, Evans DGR, Wasserman JD, Villani A, Malkin D (2017) Cancer Screening Recommendations for Individuals with Li-Fraumeni Syndrome. Clin Cancer Res 23(11):e38-e45.

Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, **Kulozik AE**, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, **Witt O**, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP (2017) Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A ;173(4):1017-1037.

Publikationen des ZSE Heidelberg

Choukair D, Lee-Kirsch MA, Berner R, Grasmann C, Hiort O, Hauck F, Klein C, Druschke D, **Hoffmann GF**, Burgard P. Der klinische Versorgungspfad zur multiprofessionellen Versorgung seltener Erkrankungen in der Pädiatrie – Ergebnisse aus dem Projekt TRANSLATE-NAMSE. *Monatsschr Kinderheilkd* doi.org/10.1007/s00112-021-01378-4

Rashid A, **Choukair D**, Bauer C, Ullrich M, Maisch T. Practical use of electronic patient records: findings from two care projects in centers for rare diseases. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz*. 2022 Nov;65(11):1143-1150.

Rillig F, Grüters A, Bäumer T, **Hoffmann GF**, **Choukair D**, Berner R, Lee-Kirsch MA, Mücke M, Grasmann C, Ripke A, Zeltner L, Müller, G, Glauch M, Graessner H, Hauck F, Klein C, Nöthen MM, Riess O, Mundlos S, Meitinger T, Kurt T, Wainwright KL, Schmitt J, Schramm C, Krude H. The interdisciplinary diagnosis of rare diseases-results of the Translate NAMSE project. *Dtsch Arztebl Int*. 2022 Jul 11;119(27-28):469-475

Feurstein S, Zoller J, Schwab C, Schreiner S, Mundt H, Breikreutz I, Schneider B, Beimler J, Zeier M, Waldherr R, Gröschel S, Müller-Tidow C, **Schönland SO**, **Hegenbart U**. Concurrent light chain amyloidosis and proximal tubulopathy: Insights into different aggregation behavior-A case report. *EJHaem*. 2022 Sep 8;3(4):1377-1380.

Dittrich T, Köhrer S, Schorb M, Haberbosch I, Börmel M, Goldschmidt H, Pajor G, Müller-Tidow C, Raab MS, **Hegenbart U**, **Schönland SO**, Schwab Y, Krämer A. A high-throughput electron tomography workflow reveals over-elongated centrioles in relapsed/refractory multiple myeloma. *Cell Rep Methods*. 2022 Nov 1;2(11):100322.

Baur J, Berghaus N, Schreiner S, **Hegenbart U**, **Schönland SO**, Wiese S, Huhn S, Haupt C. Identification of AL proteins from 10 λ -AL amyloidosis patients by mass spectrometry extracted from abdominal fat and heart tissue. *Amyloid*. 2023 Mar;30(1):27-37.

Berghaus N, Schreiner S, Granzow M, Müller-Tidow C, **Hegenbart U**, **Schönland SO**, Huhn S. Analysis of the complete lambda light chain germline usage in patients with AL amyloidosis and dominant heart or kidney involvement. *PLoS One*. 2022 Feb 25;17(2):e0264407.

Liebers N, **Schönland SO**, Speer C, Edelmann D, Schnitzler P, Kräusslich HG, Mueller-Tidow C, **Hegenbart U**, Dietrich S. Seroconversion Rates After the Second COVID-19 Vaccination in Patients with Systemic Light Chain (AL) amyloidosis. *Hemasphere*. 2022 Feb 15;6(3):e688.

Drozd-Sokołowska J, Gras L, Zinger N, Snowden JA, Arat M, Basak G, Pouli A, Crawley C, Wilson KMO, Tilly H, Byrne J, Bulabois CE, Passweg J, Ozkurt ZN, Schroyens W, Lioure B, Colorado Araujo M, Poiré X, Van Gorkom G, Gurman G, de Wreede LC, Hayden PJ, Beksac M, **Schönland SO**, Yakoub-Agha I. Autologous hematopoietic cell transplantation for relapsed multiple myeloma performed with cells procured after previous transplantation-study on behalf of CMWP of the EBMT. *Bone Marrow Transplant*. 2022 Apr;57(4):633-640.

Mai EK, Schmitt T, Radujkovic A, König L, Goldschmidt H, Ho AD, Luft T, Müller-Tidow C, Dreger P, **Hegenbart U**, **Schönland SO**. Submyeloablative total body irradiation-based conditioning and allogeneic stem cell transplantation in high-risk myeloma with early progression after up-front autologous transplantation. *Br J Haematol*. 2022 Jan;196(1):244-248.

Dispenzieri A, Kastritis E, Wechalekar AD, **Schönland SO**, Kim K, Sanchorawala V, Landau HJ, Kwok F, Suzuki K, Comenzo RL, Berg D, Liu G, Kumar A, Faller DV, Merlini G. A randomized phase 3 study of ixazomib-dexamethasone versus physician's choice in relapsed or refractory AL amyloidosis. *Leukemia*. 2022 Jan;36(1):225-235.

Hoerbrand IA, Volz MJ, **Aus dem Siepen F**, Aurich M, Schlegel P, Geis NA, **Hegenbart U**, Konstandin MH, **Frey N**, Raake PW. Initial experience with transcatheter tricuspid valve repair in patients with cardiac amyloidosis. *ESC Heart Fail*. 2023 Apr;10(2):1003-1012.

Anker S, Hinderhofer K, Baur J, Haupt C, Röcken C, Beimler J, Zeier M, Weiler M, Wühl E, Kimmich C, **Schönland S**, **Hegenbart U**. Lysozyme amyloidosis-a report on a large German cohort and the characterisation of a novel amyloidogenic lysozyme gene variant. *Amyloid*. 2022 Dec;29(4):245-254.

Jeschke S, **Hegenbart U**, Vogler J, Wienstroth S, Tilz RR, Steffen A. Upper airway stimulation in a patient with amyloidosis of the tongue. *Laryngorhinotologie*. 2022 Mar;101(3):238-240.

Poncelet A, Weiler M, **Hegenbart U**, Sam G, **Schönland S**, Purrucker JC, Hayes JM, Hund E, Bendszus M, Heiland S, Kollmer J. Dual-Echo Turbo Spin Echo and 12-Echo Multi Spin Echo Sequences as Equivalent Techniques for Obtaining T2-Relaxometry Data: Application in Symptomatic and Asymptomatic Hereditary Transthyretin Amyloidosis as a Surrogate Disease. *Invest Radiol*. 2022 May 1;57(5):301-307.

Sanchorawala V, Boccadoro M, Gertz M, **Hegenbart U**, Kastritis E, Landau H, Mollee P, Wechalekar A, Palladini G. Guidelines for high dose chemotherapy and stem cell transplantation for systemic AL amyloidosis: EHA-ISA working group guidelines. *Amyloid*. 2022 Mar;29(1):1-7.

Ni M, Wang L, Ding Y, Gong W, Wang S, Neuber B, Schubert ML, Sauer T, Hüchelhoven-Krauss A, Luft T, **Hegenbart U, Schönland S**, Eckstein V, Wang J, Krüger W, Müller-Tidow C, Dreger P, Schmitt M, Schmitt A. Response to extracorporeal photopheresis therapy of patients with steroid-refractory/-resistant GvHD is associated with up-regulation of Th22 cells and Tfh cells. *Cytotherapy*. 2022 Mar;24(3):311-319.

Jeong H, Grimes K, Rauwolf KK, Bruch PM, Rausch T, Hasenfeld P, Benito E, Roeder T, Sabarinathan R, Porubsky D, Herbst SA, Erarslan-Uysal B, Jann JC, Marschall T, Nowak D, Bourquin JP, **Kulozik AE**, Dietrich S, Bornhauser B, Sanders AD, Korbel JO. Functional analysis of structural variants in single cells using Strand-seq. *Nat Biotechnol*. 2023 Jun;41(6):832-844.

Serjeant GR, Serjeant BE, Mason KP, Gibson F, Gardner RA, Warren L, Hambleton IR, Thein SL, Happich M, **Kulozik AE**. Newborn screening for abnormal haemoglobins in Jamaica: Practical issues in an island programme. *J Med Screen*. 2022 Dec;29(4):219-223.

Richter-Pechańska P, **Kunz JB**, Rausch T, Erarslan-Uysal B, Bornhauser B, Fris mantas V, Assenov Y, Zimmermann M, Happich M, von Knebel-Doerberitz C, von Neuhoff N, Köhler R, Stanulla M, Schrappe M, Cario G, Escherich G, Kirschner-Schwabe R, Eckert C, Avigad S, **Pfister SM, Muckenthaler MU**, Bourquin JP, Korbel JO, **Kulozik AE**. Pediatric T-ALL type-1 and type-2 relapses develop along distinct pathways of clonal evolution. *Leukemia*. 2022 Jul;36(7):1759-1768.

Müller K, Vogiatzi F, Winterberg D, Rösner T, Lenk L, Bastian L, Gehlert CL, Autenrieb MP, Brüggemann M, Cario G, Schrappe M, **Kulozik AE**, Eckert C, Bergmann AK, Bornhauser B, Bourquin JP, Valerius T, Peipp M, Kellner C, Schewe DM. Combining daratumumab with CD47 blockade prolongs survival in preclinical models of pediatric T-ALL. *Blood*. 2022 Jul 7;140(1):45-57.

Backlund M, **Kulozik AE**. Differential Analysis of the Nuclear and the Cytoplasmic RNA Interactomes in Living Cells. *Methods Mol Biol*. 2022;2428:291-304.

Serjeant GR, Serjeant BE, Mason KP, Gibson F, Osmond C, Thein SL, Happich M, **Kulozik AE**. The haematology of Jamaicans: red cell indices in HbAA, HbAS, HbAC, and HbA-HPFH genotypes. *J Community Genet*. 2022 Apr;13(2):229-234.

Muckenthaler L, Marques O, Colucci S, **Kunz J**, Fabrowski P, Bast T, Altamura S, Höchsmann B, Schrezenmeier H, Langlotz M, Richter-Pechanska P, Rausch T, Hofmeister-Mielke N, Gunkel N, Hentze MW, **Kulozik AE, Muckenthaler MU**. Constitutional PIGA mutations cause a novel subtype of hemochromatosis in patients with neurologic dysfunction. *Blood*. 2022 Mar 3;139(9):1418-1422.

Kulozik AE. Does the world need germline editing for β -thalassemia? *Haematologica*. 2022 Jun 1;107(6):1235-1236.

Allard P, Alhaj N, Lobitz S, Cario H, Jarisch A, Grosse R, Oevermann L, Hakimeh D, Tagliaferri L, Kohne E, Kopp-Schneider A, **Kulozik AE, Kunz JB**. Genetic modifiers of fetal hemoglobin affect the course of sickle cell disease in patients treated with hydroxyurea. *Haematologica*. 2022 Jul 1;107(7):1577-1588.

Mañú Pereira MDM, Colombatti R, Alvarez F, Bartolucci P, Bento C, Brunetta AL, Cela E, Christou S, Collado A, de Montalembert M, Dedeken L, Fenaux P, Galacteros F, Glenthøj A, Gutiérrez Valle V, Kattamis A, **Kunz J**, Lobitz S, McMahon C, Pellegrini M, Reidel S, Russo G, Santos Freire M, van Beers E, Kountouris P, Gulbis B. Sickle cell disease landscape and challenges in the EU: the ERN-EuroBloodNet perspective. *Lancet Haematol*. 2023 Aug;10(8):e687-e694.

Toppino S, Koffi DY, Kone BV, N'Krumah RTAS, Coulibaly ID, Tobian F, Pluschke G, **Stojkovic M**, Bonfoh B, Junghans T. Community-based wound management in a rural setting of Côte d'Ivoire. *PLoS Negl Trop Dis*. 2022 Oct 13;16(10):e0010730.

Toppino S, N'Krumah RTAS, Kone BV, Koffi DY, Coulibaly ID, Tobian F, Pluschke G, **Stojkovic M**, Bonfoh B, Junghans T. Skin wounds in a rural setting of Côte d'Ivoire: Population-based assessment of the burden and clinical epidemiology. *PLoS Negl Trop Dis*. 2022 Oct 13;16(10):e0010608.

Hamada Y, Kontsevaya I, Surkova E, Wang TT, Wan-Hsin L, Matveev A, Ziganshina LE, **Denkinger CM**, Korobitsyn A, Ismail N, Abubakar I, Rangaka MX. A Systematic Review on the Safety of *Mycobacterium tuberculosis*-Specific Antigen-Based Skin Tests for Tuberculosis Infection Compared With Tuberculin Skin Tests. *Open Forum Infect Dis*. 2023 May 2;10(5):ofad228.

Broger T, Koeppel L, Huerga H, Miller P, Gupta-Wright A, Blanc FX, Esmail A, Reeve BWP, Florida M, Kerckhoff AD, Ciccacci F, Kasaro MP, Thit SS, Bastard M, Ferlazzo G, Yoon C, Van Hoving DJ, Sossen B, García JI, Cummings MJ, Wake RM, Hanson J, Cattamanchi A, Meintjes G, Maartens G, Wood R, Theron G, Dheda K, Oлару ID, **Denkinger CM**; TBYield Study Consortium. Diagnostic yield of urine lipoarabinomannan and sputum tuberculosis tests in people living with HIV: a systematic review and meta-analysis of individual participant data. *Lancet Glob Health*. 2023 Jun;11(6):e903-e916.

Herrmann Y, Lainati F, Castro MDM, Mwamba CP, Kumwenda M, Muyoyeta M, Broger T, Heinrich N, Olbrich L, Corbett EL, McMahon SA, Engel N, **Denkinger CM**. User perspectives and preferences on a novel TB LAM diagnostic (Fujifilm SILVAMP TB LAM)-a qualitative study in Malawi and Zambia. *PLOS Glob Public Health*. 2022 Jul 19;2(7):e0000672.

Yerlikaya S, Holtgrewe LM, Broger T, Isaacs C, Nahid P, Cattamanchi A, **Denkinger CM**. Innovative COVID-19 point-of-care diagnostics suitable for tuberculosis diagnosis: a scoping review protocol. *BMJ Open*. 2023 Feb 8;13(2):e065194.

Bashir S, Kik SV, Ruhwald M, Khan A, Tariq M, Hussain H, **Denkinger CM**. Economic analysis of different throughput scenarios and implementation strategies of computer-aided detection software as a screening and triage test for pulmonary TB. *PLoS One*. 2022 Dec 30;17(12):e0277393.

Koeppel L, Dittrich S, Brenner Miguel S, Carmona S, Ongarello S, Vetter B, Cohn JE, Baernighausen T, Geldsetzer P, **Denkinger CM**; HPACC Consortium. Addressing the diagnostic gap in hypertension through possible interventions and scale-up: A microsimulation study. *PLoS Med*. 2022 Dec 6;19(12):e1004111.

Krüger LJ, Lindner AK, Gaeddert M, Tobian F, Klein J, Steinke S, Lainati F, Schnitzler P, Nikolai O, Mockenhaupt FP, Seybold J, Corman VM, Jones TC, Pollock NR, Knorr B, Welker A, Weber S, Sethuraman N, Swaminathan J, Solomon H, Padmanaban A, Thirunarayan M, L P, de Vos M, Ongarello S, Sacks JA, Escadafal C, **Denkinger CM**. A Multicenter Clinical Diagnostic Accuracy Study of SureStatus, an Affordable, WHO Emergency Use-Listed, Rapid, Point-Of-Care Antigen-Detecting Diagnostic Test for SARS-CoV-2. *Microbiol Spectr*. 2022 Oct 26;10(5):e0122922.

Bashir S, Sarin S, Chadha SS, Kalra A, Thekkepurakkal AS, Duraisamy K, Saacks S, Gwaza GP, Ongarello S, **Denkinger CM**. Strengthening resistance testing for tuberculosis in India - Investment cost, throughput, and efficiency of new laboratories. *Tuberculosis (Edinb)*. 2022 Sep;136:102245.

Saluzzo F, **Denkinger CM**, Cirillo DM. Improving interferon- γ release assay interpretation: are IP-10 and MIG the solution? *Eur Respir J*. 2022 Aug 10;60(2):2200697.

Wachinger J, McMahon SA, Lohmann J, De Allegri M, **Denkinger CM**. Highly valued despite burdens: Qualitative implementation research on rapid tests for hospital-based SARS-CoV-2 screening. *SSM Qual Res Health*. 2022 Dec;2:100140

Finci I, Albertini A, Merker M, Andres S, Bablshvili N, Barilar I, Cáceres T, Crudu V, Gotuzzo E, Hapeela N, Hoffmann H, Hoogland C, Kohl TA, Kranzer K, Mantsoki A, Maurer FP, Nicol MP, Noroc E, Plesnik S, Rodwell T, Ruhwald M, Savidge T, Salfinger M, Streicher E, Tukvadze N, Warren R, Zemanay W, Zurek A, Niemann S, **Denkinger CM**. Investigating resistance in clinical Mycobacterium tuberculosis complex isolates with genomic and phenotypic antimicrobial susceptibility testing: a multicentre observational study. *Lancet Microbe*. 2022 Sep;3(9):e672-e682.

Weber SF, Ruby LC, Heller T, Hande M, Shastry BA, Acharya RV, Bhat R, Shankar S, Prabhu M, Mohapatra AK, Magazine R, Kadavigere R, **Denkinger CM**, Gehring S, B elard S, Saravu K. TB disease patterns by HIV and diabetes status. *Int J Tuberc Lung Dis*. 2022 Aug 1;26(8):733-740.

Hamada Y, Penn-Nicholson A, Krishnan S, Cirillo DM, Matteelli A, Wyss R, **Denkinger CM**, Rangaka MX, Ruhwald M, Schumacher SG. Are mRNA based transcriptomic signatures ready for diagnosing tuberculosis in the clinic? – A review of evidence and the technological landscape. *EBioMedicine*. 2022 Aug;82:104174.

Andama A, Whitman GR, Crowder R, Reza TF, Jaganath D, Mulondo J, Nalugwa TK, Semitala FC, Worodria W, Cook C, Wood RC, Weigel KM, Olson AM, Lohmiller Shaw J, Kato-Maeda M, **Denkinger CM**, Nahid P, Cangelosi GA, Cattamanchi A. Accuracy of Tongue Swab Testing Using Xpert MTB-RIF Ultra for Tuberculosis Diagnosis. *J Clin Microbiol*. 2022 Jul 20;60(7):e0042122. doi: 10.1128/jcm.00421-22.

MacLean EL, Kohli M, K oppel L, Schiller I, Sharma SK, Pai M, **Denkinger CM**, Dendukuri N. Bayesian latent class analysis produced diagnostic accuracy estimates that were more interpretable than composite reference standards for extrapulmonary tuberculosis tests. *Diagn Progn Res*. 2022 Jun 16;6(1):11.

Br ummer LE, Katzenschlager S, McGrath S, Schmitz S, Gaeddert M, Erdmann C, Bota M, Grilli M, Larmann J, Weigand MA, Pollock NR, Mac e A, Erkosar B, Carmona S, Sacks JA, Ongarello S, **Denkinger CM**. Accuracy of rapid point-of-care antigen-based diagnostics for SARS-CoV-2: An updated systematic review and meta-analysis with meta-regression analyzing influencing factors. *PLoS Med*. 2022 May 26;19(5):e1004011.

Dhana A, Hamada Y, Kengne AP, Kerkhoff AD, Broger T, **Denkinger CM**, Rangaka MX, Gupta-Wright A, Fielding K, Wood R, Huerga H, R ucker SCM, Bjerrum S, Johansen IS, Thit SS, Kyi MM, Hanson J, Barr DA, Meintjes G, Maartens G. Diagnostic accuracy of WHO screening criteria to guide lateral-flow lipoarabinomannan testing among HIV-positive inpatients: A systematic review and individual participant data meta-analysis. *J Infect*. 2022 Jul;85(1):40-48.

Antimycobacterial Susceptibility Testing Group. Updating the approaches to define susceptibility and resistance to anti-tuberculosis agents: implications for diagnosis and treatment. *Eur Respir J*. 2022 Apr 14;59(4):2200166.

Denzler A, Jacobs ML, Witte V, Schnitzler P, **Denkinger CM**, Knop M. Rapid comparative evaluation of SARS-CoV-2 rapid point-of-care antigen tests. *Infection*. 2022 Oct;50(5):1281-1293.

Hurtado AV, Nguyen HT, Schenkel V, Wachinger J, Seybold J, **Denkinger CM**, De Allegri M. The economic cost of implementing antigen-based rapid diagnostic tests for COVID-19 screening in high-risk transmission settings: evidence from Germany. *Health Econ Rev*. 2022 Feb 14;12(1):15.

Lindner AK, Krüger LJ, Nikolai O, Klein JAF, Rössig H, Schnitzler P, Corman VM, Jones TC, Tobian F, Gaeddert M, Burock S, Sacks JA, Seybold J, Mockenhaupt FP, **Denkinger CM**. SARS-CoV-2 Variant of Concern B.1.1.7: Diagnostic Sensitivity of Three Antigen-Detecting Rapid Tests. *Microbiol Spectr*. 2022 Feb 23;10(1):e0076321.

Krüger LJ, Tanuri A, Lindner AK, Gaeddert M, Köppel L, Tobian F, Brümmer LE, Klein JAF, Lainati F, Schnitzler P, Nikolai O, Mockenhaupt FP, Seybold J, Corman VM, Jones TC, Drosten C, Gottschalk C, Weber SF, Weber S, Ferreira OC, Mariani D, Dos Santos Nascimento ER, Pereira Pinto Castineiras TM, Galliez RM, Faffe DS, Leitão IC, Dos Santos Rodrigues C, Frauches TS, Nocchi KJCV, Feitosa NM, Ribeiro SS, Pollock NR, Knorr B, Welker A, de Vos M, Sacks J, Ongarello S, **Denkinger CM**; Study Team. Accuracy and ease-of-use of seven point-of-care SARS-CoV-2 antigen-detecting tests: A multi-centre clinical evaluation. *EBioMedicine*. 2022 Jan;75:103774.

Zimmer AJ, Lainati F, Aguilera Vasquez N, Chedid C, McGrath S, Benedetti A, MacLean E, Ruhwald M, **Denkinger CM**, Kohli M. Biomarkers That Correlate with Active Pulmonary Tuberculosis Treatment Response: a Systematic Review and Meta-analysis. *J Clin Microbiol*. 2022 Feb 16;60(2):e0185921.

Penn-Nicholson A, Georghiou SB, Ciobanu N, Kazi M, Bhalla M, David A, Conradie F, Ruhwald M, Crudu V, Rodrigues C, Myneedu VP, Scott L, **Denkinger CM**, Schumacher SG; Xpert XDR Trial Consortium. Detection of isoniazid, fluoroquinolone, ethionamide, amikacin, kanamycin, and capreomycin resistance by the Xpert MTB/XDR assay: a cross-sectional multicentre diagnostic accuracy study. *Lancet Infect Dis*. 2022 Feb;22(2):242-249.

Krutikov M, Faust L, Nikolayevskyy V, Hamada Y, Gupta RK, Cirillo D, Mateelli A, Korobitsyn A, **Denkinger CM**, Rangaka MX. The diagnostic performance of novel skin-based in-vivo tests for tuberculosis infection compared with purified protein derivative tuberculin skin tests and blood-based in vitro interferon- γ release assays: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Infect Dis*. 2022 Feb;22(2):250-264.

Krüger LJ, Klein JAF, Tobian F, Gaeddert M, Lainati F, Klemm S, Schnitzler P, Bartenschlager R, Cerikan B, Neufeldt CJ, Nikolai O, Lindner AK, Mockenhaupt FP, Seybold J, Jones TC, Corman VM, Pollock NR, Knorr B, Welker A, de Vos M, Sacks JA, **Denkinger CM**; ACE-IT Study Group. Evaluation of accuracy, exclusivity, limit-of-detection and ease-of-use of LumiraDx™: An antigen-detecting point-of-care device for SARS-CoV-2. *Infection*. 2022 Apr;50(2):395-406.

Matejek N, Hoos J, Holterhus PM, **Bettendorf M**, **Choukair D**. Topical glucocorticoid application causing iatrogenic Cushing's syndrome followed by secondary adrenal insufficiency in infants: two case reports. *J Med Case Rep*. 2022 Dec 8;16(1):455. doi: 10.1186/s13256-022-03659-2.

Vogt PH, Besikoglu B, **Bettendorf M**, **Frank-Herrmann P**, Zimmer J, Bender U, Knauer-Fischer S, **Choukair D**, Sinn P, Doerr HG, Woelfle J, Heidemann PH, Lau YC, **Strowitzki T**. Sex chromosome DSD individuals with mosaic 45,X0 and aberrant Y chromosomes in 46,XY cells: distinct gender phenotypes and germ cell tumour risks. *Syst Biol Reprod Med*. 2022 Aug;68(4):247-257.

Choukair D, Hückmann A, Mittnacht J, Breil T, Schenk JP, Alrajab A, Uhlmann L, **Bettendorf M**. Near-Adult Heights and Adult Height Predictions Using Automated and Conventional Greulich-Pyle Bone Age Determinations in Children with Chronic Endocrine Diseases. *Indian J Pediatr*. 2022 Jul;89(7):692-698.

Gohlke BC, **Bettendorf M**, Binder G, Hauffa B, Reinehr T, Dörr HG, Wölfle J. Effect of Psychosocial Factors on Growth]. *Klin Padiatr*. 2022 Mar;234(2):61-67.

Nguyen XP, Vilkaite A, Messmer B, Dietrich JE, Hinderhofer K, Schäkel K, **Strowitzki T**, Rehnitz J. Expression of FMRpolyG in Peripheral Blood Mononuclear Cells of Women with Fragile X Mental Retardation 1 Gene Premutation. *Genes (Basel)*. 2022 Mar 1;13(3):451.

García Aguilar H, **Gorenflo M**, Ivy DD, Moledina S, Castaldi B, Ishida H, Cześniewicz P, Kusa J, Miera O, Pattathu J, Weng KP, Ablonczy L, Apitz C, Katona M, Kurosaki K, Pulido T, Yamagishi H, Yasuda K, Cisternas G, Goth M, Lippert S, Radomskyj A, Saleh S, Willmann S, Wirsching G, Bonnet D, Beghetti M. Riociguat in children with pulmonary arterial hypertension: The PATENT-CHILD study. *Pulm Circ*. 2022 Jul 1;12(3):e12133.

Ziesenitz VC, Welzel T, van Dyk M, Saur P, **Gorenflo M**, van den Anker JN. Efficacy and Safety of NSAIDs in Infants: A Comprehensive Review of the Literature of the Past 20 Years. *Paediatr Drugs*. 2022 Nov;24(6):603-655.

Wiedmann F, De Simone R, Rose P, **Karck M**, **Gorenflo M**, **Frey N**, Schmidt C. Case report of an S-ICD implantation for secondary prevention in a patient with complex congenital heart disease, dextrocardia, and situs solitus. *Eur Heart J Case Rep*. 2022 Jun 28;6(7):ytac253.

Grieshaber P, Merbecks M, Jaschinski C, Fonseca E, Arnold R, **Karck M**, **Gorenflo M**, Loukanov T. Surgical Treatment Following Stent Angioplasty for High-Risk Neonates with Critical Coarctation of the Aorta. *World J Pediatr Congenit Heart Surg.* 2022 Jul;13(4):426-435.

Latus H, Stammermann J, Voges I, Waschulzik B, Gutberlet M, Diller GP, Schranz D, Ewert P, Beerbaum P, Kühne T, Sarikouch S; German Competence Network for Congenital Heart Defects Investigators *. Impact of Right Ventricular Pressure Load After Repair of Tetralogy of Fallot. *J Am Heart Assoc.* 2022 Apr 5;11(7):e022694.

Kovacevic A, Wacker-Gussmann A, Bär S, Elsässer M, Mohammadi Motlagh A, Ostermayer E, Oberhoffer-Fritz R, Ewert P, **Gorenflo M**, Starystach S. Parents' Perspectives on Counseling for Fetal Heart Disease: What Matters Most? *J Clin Med.* 2022 Jan 5;11(1):278.

Kallenbach K, Berger T, Bürger T, Eggebrecht H, Harringer W, Helmberger T, Heringlake M, **Karck M**, Kodolitsch YV, Schürholz T, Tengg-Kobligk HV, Blödt S, Czerny M. Behandlung der Thorakalen Aortendissektion Typ A. *Thorac Cardiovasc Surg.* 2022 Dec;70(S 03):S107-S126

Meinert ÉFRC, Arif R, **Karck M**. Redo aortic arch replacement through a second transcostal approach for closure of type 1A endoleak after endovascular treatment of type B aortic dissection in Marfan syndrome. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2022 Dec 2;63(1):ezac574.

Kallenbach K, Berger T, Bürger T, Eggebrecht H, Harringer W, Helmberger T, Heringlake M, **Karck M**, von Kodolitsch Y, Schürholz T, von Tengg-Kobligk H, Blödt S, Czerny M. Guideline for the Treatment of Thoracic Aortic Dissection Type A: Summary of the S2k Guideline. *Thorac Cardiovasc Surg.* 2022 Dec;70(8):603-606.

Zaradzki M, Mohr F, Lont S, Soethoff J, Remes A, Arif R, Müller OJ, **Karck M**, Hecker M, Wagner AH. Short-term rapamycin treatment increases life span and attenuates aortic aneurysm in a murine model of Marfan-Syndrome. *Biochem Pharmacol.* 2022 Nov;205:115280.

Kremer J, El-Dor A, Sommer W, Tochtermann U, Warnecke G, **Karck M**, Ruhparwar A, Meyer AL. Long-term paracorporeal pulsatile mechanical circulatory support in adolescent and adult patients. *Interact Cardiovasc Thorac Surg.* 2022 Aug 3;35(3):ivac107.

Kallenbach K, Büsch C, Rylski B, Dohle DS, Krüger T, Holubec T, Brickwedel J, Pöling J, Noack T, Hagl C, Jawny P, Böning A, Chalabi K, **Karck M**, Arif R. Treatment of the aortic root in acute aortic dissection type A: insights from the German Registry for Acute Aortic Dissection Type A. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2022 May 2:ezac261.

Kallenbach K, Büsch C, Rylski B, Dohle DS, Krüger T, Holubec T, Brickwedel J, Pöling J, Noack T, Hagl C, Jawny P, Böning A, Chalabi K, **Karck M**, Arif R. Treatment of the Aortic Root in Acute Aortic Dissection Type A: Insights from the German Registry for Acute Aortic Dissection Type A (GERAADA) Registry. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2022 Apr 20:ezac261.

Wiedmann F, Beyersdorf C, Zhou XB, Kraft M, Paasche A, Jávorszky N, Rinné S, Sutanto H, Büscher A, Foerster KI, Blank A, El-Battrawy I, Li X, Lang S, Tochtermann U, Kremer J, Arif R, **Karck M**, Decher N, van Loon G, Akin I, Borggreffe M, Kallenberger S, Heijman J, Haefeli WE, Katus HA, Schmidt C. Treatment of atrial fibrillation with doxapram: TASK-1 potassium channel inhibition as a novel pharmacological strategy. *Cardiovasc Res.* 2022 Jun 22;118(7):1728-1741.

Meisenbacher K, Osswald A, Bischoff MS, Böckler D, **Karck M**, Ruhparwar A, Geisbüsch P. TEVAR Following FET: Current Outcomes of Rendezvous Procedures in Clinical Practice. *Thorac Cardiovasc Surg.* 2022 Jun;70(4):314-322.

Meisenbacher K, Geis U, Kauczor HU, **Karck M**, Boeckler D, Bischoff MS. Discuss Many to Benefit More - Five-Year Analysis of a Multidisciplinary Aortic Board. *Zentralbl Chir.* 2022 Oct;147(5):472-479.

Sönmez UM, **Frey N**, Minden JS, LeDuc PR. Mechanostimulation of Multicellular Organisms Through a High-Throughput Microfluidic Compression System. *J Vis Exp.* 2022 Dec 23;(190).

Skrypnik D, Ante M, Meisenbacher K, Kronsteiner D, Hagedorn M, Rengier F, Andre F, **Frey N**, Böckler D, Bischoff MS. Dynamic Morphology of the Ascending Aorta and Its Implications for Proximal Landing in Thoracic Endovascular Aortic Repair. *J Clin Med.* 2022 Dec 21;12(1):70.

Weberling LD, Lossnitzer D, **Frey N**, André F. Coronary Computed Tomography vs. Cardiac Magnetic Resonance Imaging in the Evaluation of Coronary Artery Disease. *Diagnostics (Basel).* 2022 Dec 30;13(1):125.

Täger T, Franke J, **Frey N**, Frankenstein L, Fröhlich H. Prognostic relevance of gradual weight changes on long-term mortality in chronic heart failure. *Nutr Metab Cardiovasc Dis.* 2023 Feb;33(2):416-423.

Kunz AL, Schönstein A, Bahrmann P, Giannitsis E, Wahl HW, Katus HA, **Frey N**, Bahrmann A. Exploring biomarkers in routine diagnostics for the risk stratification of older patients in the Chest Pain Unit: a prospective cohort study. *BMJ Open.* 2022 Dec 26;12(12):e056674.

Hilbel T, **Frey N**. Review of current ECG consumer electronics (pros and cons). *J Electrocardiol.* 2023 Mar-Apr;77:23-28.

Mouselimis D, Hagstotz S, Lichtenberg M, Donas KP, Heinrich U, Avranas K, Dimitriadis Z, Blessing E, Langhoff R, **Frey N**, Katus HA, Korosoglou G. Cardiac Troponins for the Clinical Management of Patients with Claudication and without Cardiac Symptoms. *J Clin Med*. 2022 Dec 8;11(24):7287.

Wiedmann F, Ince H, Stellbrink C, Kleemann T, Eckardt L, Brachmann J, Gonska BD, Käab S, Perings CA, Jung W, Lugenbiel P, Hochadel M, Senges J, **Frey N**, Schmidt C. Single beta-blocker or combined amiodarone therapy in implantable cardioverter-defibrillator and cardiac resynchronization therapy-defibrillator patients: Insights from the German DEVICE registry. *Heart Rhythm*. 2023 Apr;20(4):501-509.

Xynogalos P, Rahm AK, Fried S, Chasan S, Scherer D, Seyler C, Katus HA, **Frey N**, Zitron E. Verapamil inhibits Kir2.3 channels by binding to the pore and interfering with PIP₂ binding. *Naunyn Schmiedebergs Arch Pharmacol*. 2023 Apr;396(4):659-667.

Rieth AJ, Rivinius R, Lühring T, Grün D, Keller T, Grinninger C, Schüttler D, Bara CL, Helmschrott M, **Frey N**, Sandhaus T, Schulze C, Kriechbaum S, Viethier J, Sindermann J, Welp H, Lichtenberg A, Choi YH, Richter M, Tello K, Richter MJ, Hamm CW, Boeken U. Hemodynamic markers of pulmonary vasculopathy for prediction of early right heart failure and mortality after heart transplantation. *J Heart Lung Transplant*. 2023 Apr;42(4):512-521.

Meyer IS, Li X, Meyer C, Voloshanenko O, Pohl S, Boutros M, **Katus HA**, **Frey N**, Leuschner F. Blockade of Wnt Secretion Attenuates Myocardial Ischemia-Reperfusion Injury by Modulating the Inflammatory Response. *Int J Mol Sci*. 2022 Oct 14;23(20):12252.

Sedaghat-Hamedani F, Rebs S, Kayvanpour E, Zhu C, Amr A, Müller M, Haas J, Wu J, Steinmetz LM, Ehlermann P, Streckfuss-Bömeke K, **Frey N**, **Meder B**. Genotype Complements the Phenotype: Identification of the Pathogenicity of an LMNA Splice Variant by Nanopore Long-Read Sequencing in a Large DCM Family. *Int J Mol Sci*. 2022 Oct 13;23(20):12230.

Rahm AK, Reinhardt S, Helmschrott M, Darche FF, Bruckner T, Lugenbiel P, Thomas D, Ehlermann P, Sommer W, Warnecke G, **Frey N**, Rivinius R. Frequency, Risk Factors, and Clinical Outcomes of Late-Onset Atrial Flutter in Patients after Heart Transplantation. *J Cardiovasc Dev Dis*. 2022 Oct 3;9(10):337.

Schmiedel N, Remes A, Valadan M, Hille S, Matzen A, Frank D, **Frey N**, Lehmann L, Müller OJ. O-Ring Aortic Banding Versus Traditional Transverse Aortic Constriction for Modeling Pressure Overload-Induced Cardiac Hypertrophy. *J Vis Exp*. 2022 Oct 6;(188).

Müller M, Eghbalian R, Boeckel JN, Frese KS, Haas J, Kayvanpour E, Sedaghat-Hamedani F, Lackner MK, Tugrul OF, Ruppert T, Tappu R, Martins Bordalo D, Kneuer JM, Piekarek A, Herch S, Schudy S, Keller A, Grammes N, Bischof C, Klinke A, Cardoso-Moreira M, Kaessmann H, **Katus HA**, **Frey N**, Steinmetz LM, **Meder B**. NIMA-related kinase 9 regulates the phosphorylation of the essential myosin lightchain in the heart. *Nat Commun*. 2022 Oct 20;13(1):6209.

Abdin A, Bauersachs J, Soltani S, Eden M, **Frey N**, Böhm M. A practical approach to the guideline-directed pharmacological treatment of heart failure with reduced ejection fraction. *ESC Heart Fail*. 2023 Feb;10(1):24-31.

Giannitsis E, Katus HA, **Frey N**. Letter by Giannitsis et al Regarding Article, "Skeletal Muscle Disorders: A Noncardiac Source of Cardiac Troponin T". *Circulation*. 2022 Oct 11;146(15):e202-e203.

Fröhlich H, **Frey N**, Frankenstein L, Täger T. The Obesity Paradox in Heart Failure: Is It Still Valid in Light of New Therapies? *Cardiology*. 2022;147(5-6):529-538.

Salatzki J, Giannitsis E, Hegenbarth A, Mueller-Hennessen M, André F, Katus HA, **Frey N**, Biener M. Correlation of serial high-sensitivity cardiac Troponin T values to infarct mass determined by cardiac magnetic resonance imaging: a validation study. *Eur Heart J Acute Cardiovasc Care*. 2022 Nov 30;11(11):826-833.

Fröhlich H, **Frey N**, Estler B, Mäck M, Schlegel P, Beckendorf J, Frankenstein L, Täger T. Haemodynamic Effects of Sacubitril/Valsartan Initiation in Outpatients with Chronic Heart Failure. *Am J Cardiovasc Drugs*. 2022 Nov;22(6):695-704.

Arif R, Warninck A, Farag M, Sommer W, Leuschner F, **Frey N**, **Karck M**, Warnecke G, Geis NA. Long-Term Patency of Venous Conduits Targeting the Right Coronary Artery System-Is Superior to Sequential bypass Grafting. *J Cardiovasc Dev Dis*. 2022 Aug 26;9(9):285.

Zylla MM, Leiner J, Rahm AK, Hoffmann T, Lugenbiel P, Schweizer P, Scholz E, Mereles D, Kronsteiner D, Kieser M, **Katus HA**, **Frey N**, Thomas D. Catheter Ablation of Atrial Fibrillation in Patients With Heart Failure and Preserved Ejection Fraction. *Circ Heart Fail*. 2022 Sep;15(9):e009281.

Bruns B, Daub R, Schmitz T, Hamze-Sinno M, Spaich S, Dewenter M, Schwale C, Gass P, Vogt M, Katus H, Herzog W, Friederich HC, **Frey N**, Schultz JH, Backs J. Forebrain corticosteroid receptors promote post-myocardial infarction depression and mortality. *Basic Res Cardiol*. 2022 Sep 6;117(1):44.

Siry D, Riffel J, Salatzki J, André F, Weberling LD, Ochs M, Atia NA, Hillier E, Albert D, Katus HA, Giannitsis E, **Frey N**, Friedrich MG. A head-to-head comparison of fast-SENC and feature tracking to LV long axis strain for assessment of myocardial deformation in chest pain patients. *BMC Med Imaging*. 2022 Sep 5;22(1):159.

Weberling LD, Steen H, **Frey N**, André F. Large Mobile Left Ventricular Thrombi Formation in a 32-Year-Old Despite Direct Oral Anticoagulation With Dabigatran. *JACC Case Rep.* 2022 Aug 17;4(16):1015-1019.

Tappu R, Haas J, Lehmann DH, Sedaghat-Hamedani F, Kayvanpour E, Keller A, Katus HA, **Frey N**, **Meder B**. Multi-omics assessment of dilated cardiomyopathy using non-negative matrix factorization. *PLoS One.* 2022 Aug 18;17(8):e0272093

Farhan S, Stachel G, Desch S, Kurz T, Feistritzer HJ, Hartung P, Eitel I, Nef H, Doerr O, Lauten A, Landmesser U, Sandri M, Holzhey D, Borger M, Ince H, Öner A, Meyer-Saracai R, Wienbergen H, Fach A, **Frey N**, de Waha-Thiele S, Thiele H. Impact of moderate or severe left ventricular outflow tract calcification on clinical outcomes of patients with severe aortic stenosis undergoing transcatheter aortic valve implantation with self- and balloon-expandable valves: a post hoc analysis from the SOLVE-TAVI trial. *EuroIntervention.* 2022 Oct 21;18(9):759-768.

Andre F, Fortner P, Emami M, Seitz S, Brado M, Gückel F, Sokiranski R, Sommer A, **Frey N**, Görlich J, Buss SJ. Factors influencing the safety of outpatient coronary CT angiography: a clinical registry study. *BMJ Open.* 2022 Aug 8;12(8):e058304.

Soltani S, Böhm M, **Frey N**, Eden M, Abdin A, Bauersachs J. A practical approach to guideline-directed pharmacological treatment for heart failure with reduced ejection fraction]. *Dtsch Med Wochenschr.* 2022 Jul;147(14):931-938.

Lerchenmüller C, Vujic A, Mittag S, Wang A, Rabolli CP, Heß C, Betge F, Rangrez AY, Chaklader M, Guillermier C, Gyngard F, Roh JD, Li H, Steinhauser ML, **Frey N**, Rothermel B, Dieterich C, Rosenzweig A, Lee RT. Restoration of Cardiomyogenesis in Aged Mouse Hearts by Voluntary Exercise. *Circulation.* 2022 Aug 2;146(5):412-426.

Remes A, Körbelin J, Arnold C, Rowedder C, Heckmann M, Mairböurl H, Frank D, Korff T, **Frey N**, Trepel M, Müller OJ. Adeno-Associated Virus-Mediated Gene Transfer of Inducible Nitric Oxide Synthase to an Animal Model of Pulmonary Hypertension. *Hum Gene Ther.* 2022 Sep;33(17-18):959-967.

Maver A, Zigman T, Rangrez AY, Coric M, Homolak J, Saric D, Skific I, Udovicic M, Zekusic M, Saleem U, Laufer SD, Hansen A, **Frey N**, Baric I, Peterlin B. A biallelic loss-of-function variant in MYZAP is associated with a recessive form of severe dilated cardiomyopathy. *Cold Spring Harb Mol Case Stud.* 2022 Jul 15;8(5):a006221.

Kayvanpour E, Wisdom M, Lackner MK, Sedaghat-Hamedani F, Boeckel JN, Müller M, Eghbalian R, Dudek J, Doroudgar S, Maack C, **Frey N**, **Meder B**. VARS2 Depletion Leads to Activation of the Integrated Stress Response and Disruptions in Mitochondrial Fatty Acid Oxidation. *Int J Mol Sci.* 2022 Jun 30;23(13):7327.

Darche FF, Ullrich ND, Huang Z, Koenen M, Rivinius R, **Frey N**, Schweizer PA. Improved Generation of Human Induced Pluripotent Stem Cell-Derived Cardiac Pacemaker Cells Using Novel Differentiation Protocols. *Int J Mol Sci.* 2022 Jun 30;23(13):7318.

Rivinius R, Gralla C, Helmschrott M, Darche FF, Ehlermann P, Bruckner T, Sommer W, Warnecke G, Kopf S, Szendroedi J, **Frey N**, Kihm LP. Pre-transplant Type 2 Diabetes Mellitus Is Associated with Higher Graft Failure and Increased 5-Year Mortality After Heart Transplantation. *Front Cardiovasc Med.* 2022 Jun 9;9:890359.

Deshpande A, Shetty PMV, **Frey N**, Rangrez AY. SRF: a seriously responsible factor in cardiac development and disease. *J Biomed Sci.* 2022 Jun 9;29(1):38.

Heringlake M, Berggreen AE, Baumgärtel R, Kurz T, Vigelius-Rauch U, Treskatsch S, Ender J, de Waha-Thiele S, Desch S, Thiele H; SOLVE-TAVI Investigators. Prognostic value of pre-interventional cerebral oxygen saturation in transcatheter aortic valve replacement: a prespecified secondary analysis of the SOLVE-TAVI trial. *Br J Anaesth.* 2022 Aug;129(2):e35-e37.

Stoll F, Uslu R, Blessing E, **Frey N**, Katus HA, Erbel C, Heilmeyer B, Müller OJ. Drug-coated balloons in below-the-knee arteries. *Vasa.* 2022 Jul;51(4):256-262.

Kraft M, Foerster KI, Wiedmann F, Sauter M, Paasche A, Blochberger PL, Yesilgöz B, L'hoste Y, **Frey N**, Haefeli WE, Burhenne J, Schmidt C. Simultaneous Quantification and Pharmacokinetic Characterization of Doxapram and 2-Ketodoxapram in Porcine Plasma and Brain Tissue. *Pharmaceutics.* 2022 Mar 31;14(4):762.

Spehlmann ME, Rangrez AY, Dhotre DP, Schmiedel N, Chavan N, Bang C, Müller OJ, Shouche YS, Franke A, Frank D, **Frey N**. Heart Failure Severity Closely Correlates with Intestinal Dysbiosis and Subsequent Metabolomic Alterations. *Biomedicines.* 2022 Mar 30;10(4):809.

Morgenroth O, Petersen LE, **Frey N**, Reinecke A. The predictive value of self-compassion for psychological adjustment in left ventricular assist device patients: an observational study. *ESC Heart Fail.* 2022 Aug;9(4):2378-2387.

Seoudy H, Shamekhi J, Voigtländer L, Ludwig S, Frank J, Kujat T, Bramlage P, Al-Kassou B, Sugiura A, Rangrez AY, Schofer N, Puehler T, Lutter G, Seiffert M, Nickenig G, Conradi L, **Frey N**, Westermann D, Sinning JM, Frank D. C-Reactive Protein to Albumin Ratio in Patients Undergoing Transcatheter Aortic Valve Replacement. *Mayo Clin Proc.* 2022 May;97(5):931-940.

Binder P, Nguyen B, Collins L, Zi M, Liu W, Christou F, Luo X, Hille SS, **Frey N**, Cartwright EJ, Chernoff J, Müller OJ, Guan K, Wang X. Pak2 Regulation of Nrf2 Serves as a Novel Signaling Nexus Linking ER Stress Response and Oxidative Stress in the Heart. *Front Cardiovasc Med*. 2022 Mar 8;9:851419.

Geis NA, Göbbel A, Kreusser MM, Täger T, Katus HA, **Frey N**, Schlegel P, Raake PW. Impact of Percutaneous Mitral Valve Repair Using the MitraClipTM System on Ventricular Arrhythmias and ICD Therapies. *Life (Basel)*. 2022 Feb 25;12(3):344.

Finke D, Heckmann MB, Wilhelm S, Entenmann L, Hund H, Bougatf N, Katus HA, **Frey N**, Lehmann LH. Coronary artery disease, left ventricular function and cardiac biomarkers determine all-cause mortality in cancer patients—a large monocenter cohort study. *Clin Res Cardiol*. 2023 Feb;112(2):203-214.

Wiedmann F, Kraft M, Kallenberger S, Büscher A, Paasche A, Blochberger PL, Seeger T, Jávorszky N, Warnecke G, Arif R, Kremer J, **Karck M**, **Frey N**, Schmidt C. MicroRNAs Regulate TASK-1 and Are Linked to Myocardial Dilatation in Atrial Fibrillation. *J Am Heart Assoc*. 2022 Apr 5;11(7):e023472.

Kaur N, Ruiz-Velasco A, Raja R, Howell G, Miller JM, Abouleisa RRE, Ou Q, Mace K, Hille SS, **Frey N**, Binder P, Smith CP, Fachim H, Soran H, Swanton E, Mohamed TMA, Müller OJ, Wang X, Chernoff J, Cartwright EJ, Liu W. Paracrine signal emanating from stressed cardiomyocytes aggravates inflammatory microenvironment in diabetic cardiomyopathy. *iScience*. 2022 Feb 23;25(3):103973.

Koch V, Booz C, Gruenewald LD, Albrecht MH, Gruber-Rouh T, Eichler K, Yel I, Mahmoudi S, Scholtz JE, Martin SS, Graf C, Vogl TJ, Weber C, Hardt SE, **Frey N**, Giannitsis E. Diagnostic performance and predictive value of D-dimer testing in patients referred to the emergency department for suspected myocardial infarction. *Clin Biochem*. 2022 Jun;104:22-29.

Körfer D, Uhl C, Meisenbacher K, Dufner M, **Frey N**, Böckler D, Bischoff MS. Deep vein thrombosis as a primary symptom of abdominal aortic aneurysm: Bilateral deep vein thrombosis caused by infrarenal abdominal aortic aneurysm (15 cm in diameter) with complete compression of the inferior vena cava]. *Inn Med (Heidelb)*. 2022 Jul;63(7):786-789.

Giannitsis E, **Frey N**. Isolated early peak cardiac troponin for clinical decision-making after elective cardiac surgery: useless at best. *Eur Heart J*. 2022 Jul 1;43(25):2404-2406.

Geis NA, Schlegel P, Heckmann MB, Katus HA, **Frey N**, Crespo López P, Raake PWJ. One-year results following PASCAL-based or MitraClip-based mitral valve transcatheter edge-to-edge repair. *ESC Heart Fail*. 2022 Apr;9(2):853-865.

Volz MJ, Hoerbrand I, Konstandin MH, Mereles D, Weiss C, Warnecke G, **Frey N**, Aurich M, Raake PW. Functional improvement following direct interventional leaflet repair of severe tricuspid regurgitation. *ESC Heart Fail*. 2022 Apr;9(2):866-873.

Volz MJ, Aurich M, Konstandin M, Katus HA, **Frey N**, Kreusser MM, Raake PW. Drop in oxygen saturation and blood pressure as well as increase in central venous pressure during mitral valve clipping in an 81-year-old female patient. *Internist (Berl)*. 2022 Apr;63(4):448-452.

Seoudy H, von Eberstein M, Frank J, Thomann M, Puehler T, Lutter G, Lutz M, Bramlage P, **Frey N**, Saad M, Frank D. HFA-PEFF score: prognosis in patients with preserved ejection fraction after transcatheter aortic valve implantation. *ESC Heart Fail*. 2022 Apr;9(2):1071-1079.

Authors/Task Force Members:; McDonagh TA, Metra M, Adamo M, Gardner RS, Baumhach A, Böhm M, Burri H, Butler J, Čelutkienė J, Chioncel O, Cleland JGF, Coats AJS, Crespo-Leiro MG, Farmakis D, Gilard M, Heymans S, Hoes AW, Jaarsma T, Jankowska EA, Lainscak M, Lam CSP, Lyon AR, McMurray JVV, Mebazaa A, Mindham R, Muneretto C, Francesco Piepoli M, Price S, Rosano GMC, Ruschitzka F, Kathrine Skibellund A; ESC Scientific Document Group. 2021 ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure: Developed by the Task Force for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure of the European Society of Cardiology (ESC). With the special contribution of the Heart Failure Association (HFA) of the ESC. *Eur J Heart Fail*. 2022 Jan;24(1):4-131.

Freundt GV, von Samson-Himmelstjerna FA, Nitz JT, Luedde M, Waltenberger J, Wieland T, **Frey N**, Preusch M, Hippe HJ. The orphan receptor GPRC5B activates pro-inflammatory signaling in the vascular wall via Fyn and NFκB. *Biochem Biophys Res Commun*. 2022 Feb 12;592:60-66.

Mehnert JM, Mitchell TC, Huang AC, Aleman TS, Kim BJ, Schuchter LM, Linette GP, Karakousis GC, Mitnick S, Koch V, Weber C, Riffel JH, Buchner K, Buss SJ, Hein S, Mereles D, Hagenmueller M, Erbel C, März W, Booz C, Albrecht MH, Vogl TJ, **Frey N**, Hardt SE, Ochs M. Impact of Homoarginine on Myocardial Function and Remodeling in a Rat Model of Chronic Renal Failure. *J Cardiovasc Pharmacol Ther*. 2022 Jan-Dec;27:10742484211054620.

Michels G, Bauersachs J, Böttiger BW, Busch HJ, Dirks B, **Frey N**, Lott C, Rott N, Schöls W, Schulze PC, Thiele H. Guidelines of the European Resuscitation Council (ERC) on cardiopulmonary resuscitation 2021: update and comments. *Anaesthesist*. 2022 Feb;71(2):129-140.

Verma S, Dhingra NK, Butler J, Anker SD, Ferreira JP, Filippatos G, Januzzi JL, Lam CSP, Sattar N, Peil B, Nordaby M, Brueckmann M, Pocock SJ, Zannad F, Packer M; EMPEROR-Reduced trial committees and investigators. Empagliflozin in the treatment of heart failure with reduced ejection fraction in addition to background therapies and therapeutic combinations (EMPEROR-Reduced): a post-hoc analysis of a randomised, double-blind trial. *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2022 Jan;10(1):35-45.

Biener M, Giannitsis E, Hogrefe K, Mueller-Hennessen M, Fröhlich H, **Katus HA, Frey N**, Frankenstein L, Täger T. Prognostic value of changes in high-sensitivity cardiac troponin T beyond biological variation in stable outpatients with cardiovascular disease: a validation study. *Clin Res Cardiol.* 2022 Mar;111(3):333-342.

Amr A, Hinderer M, Griebel L, Deuber D, Egger C, Sedaghat-Hamedani F, Kayvanpour E, Huhn D, Haas J, Frese K, Schweig M, Marnau N, Krämer A, Durand C, Battke F, Prokosch HU, Backes M, Keller A, Schröder D, **Katus HA, Frey N, Meder B**. Controlling my genome with my smartphone: first clinical experiences of the PROMISE system. *Clin Res Cardiol.* 2022 Jun;111(6):638-650.

Al Said S, Ellscheid M, Beltsios ET, **Frey N**. Non-Vitamin K Antagonist Oral Anticoagulants in Coronary Artery Disease. *Hamostaseologie.* 2022 Jun;42(3):201-209.

Wildemann B, Jarius S, Lehmann LH, André F, **Frey N**, Schnitzler P, Jäger L, Gumbinger C, Viehöver A. COVID-19-related severe MS exacerbation with life-threatening Takotsubo cardiomyopathy in a previously stable patient and interference of MS therapy with long-term immunity against SARS-CoV-2. *J Neurol.* 2022 Mar;269(3):1138-1141.

Bockstahler M, Salbach C, Müller AM, Kübler A, Müller OJ, **Katus HA, Frey N**, Kaya Z. LNA oligonucleotide mediates an anti-inflammatory effect in autoimmune myocarditis via targeting lactate dehydrogenase B. *Immunology.* 2022 Feb;165(2):158-170.

Biener M, Giannitsis E, Thum T, Bär C, Stoyanov KM, Salbach C, de Gonzalo-Calvo D, **Frey N**, Mueller-Hennessen M. Prognostic value of circulating microRNAs compared to high-sensitivity troponin T in patients presenting with suspected acute coronary syndrome to the emergency department. *Clin Biochem.* 2022 Jan;99:9-16.

Täger T, Frankenstein L, Atar D, Agewall S, **Frey N**, Grundtvig M, Clark AL, Cleland JGF, Fröhlich H. Influence of receptor selectivity on benefits from SGLT2 inhibitors in patients with heart failure: a systematic review and head-to-head comparative efficacy network meta-analysis. *Clin Res Cardiol.* 2022 Apr;111(4):428-439.

Lehmann LH, Stein F, Jäger D, **Frey N**. The Heidelberg cardio-oncology unit (COUNT)-a possible blueprint for improved care of cardio-oncological patients. *Clin Res Cardiol.* 2022 Feb;111(2):227-229.

de Frutos F, Ochoa JP, Navarro-Peñalver M, Baas A, Bjerre JV, Zorio E, Méndez I, Lorca R, Verdonschot JAJ, García-Granja PE, Bilinska Z, Fatkin D, Fuentes-Cañamero ME, García-Pinilla JM, García-Álvarez MI, Girolami F, Barriales-Villa R, Díez-López C, Lopes LR, Wahbi K, García-Álvarez A, Rodríguez-Sánchez I, Rekondo-Olaetxea J, Rodríguez-Palomares JF, Gallego-Delgado M, **Meder B**, Kubanek M, Hansen FG, Restrepo-Córdoba MA, Palomino-Doza J, Ruiz-Guerrero L, Sarquella-Brugada G, Perez-Perez AJ, Bermúdez-Jiménez FJ, Ripoll-Vera T, Rasmussen TB, Jansen M, Sabater-Molina M, Elliot PM, Garcia-Pavia P; European Genetic Cardiomyopathies Initiative Investigators. Natural History of MYH7-Related Dilated Cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol.* 2022 Oct 11;80(15):1447-1461.

Nadarajah R, Ludman P, Appelman Y, Brugaletta S, Budaj A, Bueno H, Huber K, Kunadian V, Leonardi S, Lettino M, Milasinovic D, Gale CP; NSTEMI Investigators. Cohort profile: the ESC EURObservational Research Programme Non-ST-segment elevation myocardial infarction (NSTEMI) Registry. *Eur Heart J Qual Care Clin Outcomes.* 2022 Dec 13;9(1):8-15.

Achenbach S, Fuchs F, Goncalves A, Kaiser-Albers C, Ali ZA, Bengel FM, Dimmeler S, Fayad ZA, Mebazaa A, **Meder B**, Narula J, Shah A, Sharma S, Voigt JU, Plein S. Non-invasive imaging as the cornerstone of cardiovascular precision medicine. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging.* 2022 Mar 22;23(4):465-475.

Kayvanpour E, Wisdom M, Lackner MK, Sedaghat-Hamedani F, Boeckel JN, Müller M, Eghbalian R, Dudek J, Doroudgar S, Maack C, **Frey N, Meder B**. VARS2 Depletion Leads to Activation of the Integrated Stress Response and Disruptions in Mitochondrial Fatty Acid Oxidation. *Int J Mol Sci.* 2022 Jun 30;23(13):7327.

Meder B, Koelemen J. Cardiac sarcoidosis: growing evidence in risk stratification. *Eur Heart J.* 2022 Sep 21;43(36):3460-3462.

Tappu R, Haas J, Lehmann DH, Sedaghat-Hamedani F, Kayvanpour E, Keller A, Katus HA, **Frey N, Meder B**. Multi-omics assessment of dilated cardiomyopathy using non-negative matrix factorization. *PLoS One.* 2022 Aug 18;17(8):e0272093.

Meder B, Mayrhofer R, Ruggeri A. Developmental Trajectories in the Understanding of Everyday Uncertainty Terms. *Top Cogn Sci.* 2022 Apr;14(2):258-281.

Naarmann-de Vries IS, Eschenbach J, Schudy S, **Meder B**, Dieterich C. Targeted Analysis of circRNA Expression in Patient Samples by Lexo-circSeq. *Front Mol Biosci.* 2022 Jun 8;9:875805.

Müller M, Eghbalian R, Boeckel JN, Frese KS, Haas J, Kayvanpour E, Sedaghat-Hamedani F, Lackner MK, Tugrul OF, Ruppert T, Tappu R, Martins Bordalo D, Kneuer JM, Piekarek A, Herch S, Schudy S, Keller A, Grammes N, Bischof C, Klinke A, Cardoso-Moreira M, Kaessmann H, **Katus HA, Frey N**, Steinmetz LM, **Meder B**. NIMA-related kinase 9 regulates the phosphorylation of the essential myosin light chain in the heart. *Nat Commun*. 2022 Oct 20;13(1):6209.

Sommer KK, Amr A, Bavendiek U, Beierle F, Brunecker P, Dathe H, Eils J, Ertl M, Fette G, Gietzelt M, Heidecker B, Hellenkamp K, Heuschmann P, Hoos JDE, Kesztyüs T, Kerwagen F, Kindermann A, Krefting D, Landmesser U, Marscholke M, **Meder B**, Merzweiler A, Prasser F, Pryss R, Richter J, Schneider P, Störk S, Dieterich C. Structured, Harmonized, and Interoperable Integration of Clinical Routine Data to Compute Heart Failure Risk Scores. *Life (Basel)*. 2022 May 18;12(5):749.

Lennermann DC, Pepin ME, Grosch M, Konrad L, Kemmling E, Hartmann J, Nolte JL, Clauder-Münster S, Kayvanpour E, Sedaghat-Hamedani F, Haas J, **Meder B**, van den Boogaard M, Amin AS, Dewenter M, Krüger M, Steinmetz LM, Backs J, van den Hoogenhof MMG. Deep phenotyping of two preclinical mouse models and a cohort of RBM20 mutation carriers reveals no sex-dependent disease severity in *RBM20* cardiomyopathy. *Am J Physiol Heart Circ Physiol*. 2022 Dec 1;323(6):H1296-H1310.

Amr A, Hinderer M, Griebel L, Deuber D, Egger C, Sedaghat-Hamedani F, Kayvanpour E, Huhn D, Haas J, Frese K, Schweig M, Marnau N, Krämer A, Durand C, Battke F, Prokosch HU, Backes M, Keller A, Schröder D, Katus HA, **Frey N, Meder B**. Controlling my genome with my smartphone: first clinical experiences of the PROMISE system. *Clin Res Cardiol*. 2022 Jun;111(6):638-650.

Haupt LP, Rebs S, Maurer W, Hübscher D, Tiburcy M, Pabel S, Maus A, Köhne S, Tappu R, Haas J, Li Y, Sasse A, Santos CCX, Dressel R, Wojnowski L, Bunt G, Möbius W, Shah AM, **Meder B**, Wollnik B, Sossalla S, Hasenfuss G, Streckfuss-Bömeke K. Doxorubicin induces cardiotoxicity in a pluripotent stem cell model of aggressive B cell lymphoma cancer patients. *Basic Res Cardiol*. 2022 Mar 8;117(1):13.

Boeckel JN, Möbius-Winkler M, Müller M, Rebs S, Eger N, Schoppe L, Tappu R, Kokot KE, Kneuer JM, Gaul S, Bordalo DM, Lai A, Haas J, Ghanbari M, Drewe-Boss P, Liss M, Katus HA, Ohler U, Gotthardt M, Laufs U, Streckfuss-Bömeke K, **Meder B**. SLM2 Is A Novel Cardiac Splicing Factor Involved in Heart Failure due to Dilated Cardiomyopathy. *Genomics Proteomics Bioinformatics*. 2022 Feb;20(1):129-146.

Swaboda N, **Meder B**, Ruggeri A. Finding the (most efficient) way out of a maze is easier than asking (good) questions. *Dev Psychol*. 2022 Sep;58(9):1730-1746.

Sedaghat-Hamedani F, Rebs S, Kayvanpour E, Zhu C, Amr A, Müller M, Haas J, Wu J, Steinmetz LM, Ehlermann P, Streckfuss-Bömeke K, **Frey N, Meder B**. Genotype Complements the Phenotype: Identification of the Pathogenicity of an LMNA Splice Variant by Nanopore Long-Read Sequencing in a Large DCM Family. *Int J Mol Sci*. 2022 Oct 13;23(20):12230.

Kokot KE, Kneuer JM, John D, Rebs S, Möbius-Winkler MN, Erbe S, Müller M, Andritschke M, Gaul S, Sheikh BN, Haas J, Thiele H, Müller OJ, Hille S, Leuschner F, Dimmeler S, Streckfuss-Bömeke K, **Meder B**, Laufs U, Boeckel JN. Reduction of A-to-I RNA editing in the failing human heart regulates formation of circular RNAs. *Basic Res Cardiol*. 2022 Jun 23;117(1):32.

Poller W, Escher F, Haas J, Heidecker B, Schultheiss HP, Attanasio P, Skurk C, Haghikia A, **Meder B**, Klaassen S. Missense Variant E1295K of Sodium Channel SCN5A Associated With Recurrent Ventricular Fibrillation and Myocardial Inflammation. *JACC Case Rep*. 2022 Mar 2;4(5):280-286.

Kuehle R, Ewerbeck N, Rückschloß T, Ristow O, El Damaty A, **Freudlsperger C, Hoffmann J, Engel M**. Photogrammetric evaluation of corrective surgery for trigonocephaly. *Int J Oral Maxillofac Surg*. 2022 Jan;51(1):70-77.

Shavlokhova V, Vollmer M, Gholam P, Saravi B, Vollmer A, **Hoffmann J, Engel M, Freudlsperger C**. Deep Learning on Basal Cell Carcinoma In Vivo Reflectance Confocal Microscopy Data. *J Pers Med*. 2022 Sep 8;12(9):1471.

Zittel S, Moratin J, Horn D, Metzger K, Ristow O, **Engel M**, Mrosek J, Freier K, **Hoffmann J, Freudlsperger C**. Clinical outcome and prognostic factors in recurrent oral squamous cell carcinoma after primary surgical treatment: a retrospective study. *Clin Oral Investig*. 2022 Feb;26(2):2055-2064.

Schaufelberger M, Kühle R, Wachter A, Weichel F, Hagen N, Ringwald F, Eisenmann U, **Hoffmann J, Engel M, Freudlsperger C, Nahm W**. A Radiation-Free Classification Pipeline for Craniosynostosis Using Statistical Shape Modeling. *Diagnostics (Basel)*. 2022 Jun 21;12(7):1516.

Shavlokhova V, Flechtenmacher C, Sandhu S, Vollmer M, Vollmer A, Saravi B, **Engel M, Ristow O, Hoffmann J, Freudlsperger C**. Ex vivo fluorescent confocal microscopy images of oral mucosa: Tissue atlas and evaluation of the learning curve. *J Biophotonics*. 2022 Feb;15(2):e202100225.

Seidensaal K, Dostal M, Liermann J, Adeberg S, Weykamp F, Schmid MP, **Freudlsperger C, Hoffmann J, Hompland I, Herfarth K, Debus J, Harrabi SB**. Inoperable or incompletely resected craniofacial osteosarcoma treated by particle radiotherapy. *Front Oncol*. 2022 Sep 23;12:927399.

Schaufelberger M, Ktihle RP, Kaiser C, Wachter A, Weichel F, Hagen N, Ringwald F, Eisenmann U, **Freudlsperger C**, Nahml W. CNN-Based Classification of Craniosynostosis Using 2D Distance Maps. *Annu Int Conf IEEE Eng Med Biol Soc.* 2022 Jul;2022:446-449.

Lang K, Akbaba S, Held T, El Shafie R, Farnia B, Bougatf N, Bernhardt D, **Freudlsperger C**, Plinkert PK, Rieken S, Debus J, Adeberg S. Retrospective analysis of outcome and toxicity after postoperative radiotherapy in patients with squamous cell carcinoma of the lip. *Tumori.* 2022 Apr;108(2):125-133.

Struckmeier AK, Radermacher A, Fehrenz M, Alansary D, Wartenberg P, Wagner M, Scheller A, Hess J, Moratin J, **Freudlsperger C**, **Hoffmann J**, Thurner L, Roemer K, Freier K, Horn D. TREM2 Is Associated with Advanced Stages and Inferior Prognosis in Oral Squamous Cell Carcinoma. *Cancers (Basel).* 2022 Sep 24;14(19):4635.

Lang K, Held T, Meixner E, Tonndorf-Martini E, Ristow O, Moratin J, Bougatf N, **Freudlsperger C**, Debus J, Adeberg S. Frequency of osteoradionecrosis of the lower jaw after radiotherapy of oral cancer patients correlated with dosimetric parameters and other risk factors. *Head Face Med.* 2022 Feb 26;18(1):7.

Struckmeier AK, Radermacher A, Fehrenz M, Bellin T, Alansary D, Wartenberg P, Boehm U, Wagner M, Scheller A, Hess J, Moratin J, **Freudlsperger C**, **Hoffmann J**, Thurner L, Roemer K, Freier K, Horn D. IDO1 is highly expressed in macrophages of patients in advanced tumour stages of oral squamous cell carcinoma. *J Cancer Res Clin Oncol.* 2023 Jul;149(7):3623-3635.

Raghu G, Remy-Jardin M, Richeldi L, Thomson CC, Inoue Y, Johkoh T, **Kreuter M**, Lynch DA, Maher TM, Martinez FJ, Molina-Molina M, Myers JL, Nicholson AG, Ryerson CJ, Streck ME, Troy LK, Wijsenbeek M, Mammen MJ, Hossain T, Bissell BD, Herman DD, Hon SM, Kheir F, Khor YH, Macrea M, Antoniou KM, Bouros D, Buendia-Roldan I, Caro F, Crestani B, Ho L, Morisset J, Olson AL, Podolanczuk A, Poletti V, Selman M, Ewing T, Jones S, Knight SL, Ghazipura M, Wilson KC. Idiopathic Pulmonary Fibrosis (an Update) and Progressive Pulmonary Fibrosis in Adults: An Official ATS/ERS/JRS/ALAT Clinical Practice Guideline. *Am J Respir Crit Care Med.* 2022 May 1;205(9):e18-e47.

Richeldi L, Azuma A, Cottin V, Hesselinger C, Stowasser S, Valenzuela C, Wijsenbeek MS, Zoz DF, Voss F, Maher TM; 1305-0013 Trial Investigators. Trial of a Preferential Phosphodiesterase 4B Inhibitor for Idiopathic Pulmonary Fibrosis. *N Engl J Med.* 2022 Jun 9;386(23):2178-2187.

Wijsenbeek MS, Moor CC, Johannson KA, Jackson PD, Khor YH, Kondoh Y, Rajan SK, Tabaj GC, Varela BE, van der Wal P, van Zyl-Smit RN, **Kreuter M**, Maher TM. Home monitoring in interstitial lung diseases. *Lancet Respir Med.* 2023 Jan;11(1):97-110.

Kheir F, Uribe Becerra JP, Bissell B, Ghazipura M, Herman D, Hon SM, Hossain T, Khor YH, Knight SL, **Kreuter M**, Macrea M, Mammen MJ, Martinez FJ, Poletti V, Troy L, Raghu G, Wilson KC. Transbronchial Lung Cryobiopsy in Patients with Interstitial Lung Disease: A Systematic Review. *Ann Am Thorac Soc.* 2022 Jul;19(7):1193-1202.

Röhrich M, Leitz D, Glatting FM, Wefers AK, Weinheimer O, Flechsig P, Kahn N, Mall MA, Giesel FL, Kratochwil C, Huber PE, Deimling AV, Heußel CP, Kauczor HU, **Kreuter M**, Haberkorn U. Fibroblast Activation Protein-Specific PET/CT Imaging in Fibrotic Interstitial Lung Diseases and Lung Cancer: A Translational Exploratory Study. *J Nucl Med.* 2022 Jan;63(1):127-133.

Cottin V, Tomassetti S, Valenzuela C, Walsh SLF, Antoniou KM, Bonella F, Brown KK, Collard HR, Corte TJ, Flaherty KR, Johannson KA, Kolb M, **Kreuter M**, Inoue Y, Jenkins RG, Lee JS, Lynch DA, Maher TM, Martinez FJ, Molina-Molina M, Myers JL, Nathan SD, Poletti V, Quadrelli S, Raghu G, Rajan SK, Ravaglia C, Remy-Jardin M, Renzoni E, Richeldi LK, Spagnolo P, Troy L, Wijsenbeek M, Wilson KC, Wuyts W, Wells AU, Ryerson CJ. Integrating Clinical Probability into the Diagnostic Approach to Idiopathic Pulmonary Fibrosis: An International Working Group Perspective. *Am J Respir Crit Care Med.* 2022 Aug 1;206(3):247-259.

Raghu G, Hamblin MJ, Brown AW, Golden JA, Ho LA, Wijsenbeek MS, Vasakova M, Pesci A, Antin-Ozerkis DE, Meyer KC, **Kreuter M**, Burgess T, Kamath N, Donaldson F, Richeldi L. Long-term evaluation of the safety and efficacy of recombinant human pentraxin-2 (rhPTX-2) in patients with idiopathic pulmonary fibrosis (IPF): an open-label extension study. *Respir Res.* 2022 May 21;23(1):129.

Guler SA, Hur SA, Stickland MK, Brun P, Bovet L, Holland AE, Bondarenko J, Hambly N, Wald J, Makhdami N, **Kreuter M**, Gloeckl R, Jarosch I, Tan B, Johannson KA, McBride SA, De Boer K, Sandoz JS, Sun K, Assayag D, Bhatt SP, Morisset J, Ferraro V, Garvey C, Camp PG, Ryerson CJ. Survival after inpatient or outpatient pulmonary rehabilitation in patients with fibrotic interstitial lung disease: a multicentre retrospective cohort study. *Thorax.* 2022 Jun;77(6):589-595.

Martinez FJ, Wijsenbeek MS, Raghu G, Flaherty KR, Maher TM, Wuyts WA, **Kreuter M**, Kolb M, Chambers DC, Fogarty C, Mogulkoc N, Tutuncu AS, Richeldi L. Phase 2B Study of Inhaled RVT-1601 for Chronic Cough in Idiopathic Pulmonary Fibrosis: A Multicenter, Randomized, Placebo-controlled Study (SCENIC Trial). *Am J Respir Crit Care Med.* 2022 May 1;205(9):1084-1092.

Karampitsakos T, Spagnolo P, Mogulkoc N, Wuyts WA, Tomassetti S, Bendstrup E, Molina-Molina M, Manali ED, Unat ÖS, Bonella F, Kahn N, Kolilekas L, Rosi E, Gori L, Ravaglia C, Poletti V, Daniil Z, Prior TS, Papanikolaou IC,

Aso S, Tryfon S, Papakosta D, Tzilas V, Balestro E, Papiris S, Antoniou K, Bouros D, Wells A, **Kreuter M**, Tzouveleki A. Lung cancer in patients with idiopathic pulmonary fibrosis: A retrospective multicentre study in Europe. *Respirology*. 2023 Jan;28(1):56-65.

Prior TS, Hyldgaard C, Torrisi SE, Kronborg-White S, Ganter C, Bendstrup E, **Kreuter M**. Comorbidities in unclassifiable interstitial lung disease. *Respir Res*. 2022 Mar 16;23(1):59.

Wilkens FM, Ganter C, Kriegsmann K, Wilkens H, Kahn N, Goobie GC, Ryerson CJ, **Kreuter M**. YouTube-videos for patient education in lymphangioleiomyomatosis? *Respir Res*. 2022 Apr 27;23(1):103.

Bauer-Kemény C, **Kreuter M**. Addictive inhalants-A challenge for the lungs. *Pneumologie (Berl)*. 2022;19(1):49-59.

Prior TS, Wälscher J, Gross B, Bendstrup E, **Kreuter M**. Clusters of comorbidities in fibrotic hypersensitivity pneumonitis. *Respir Res*. 2022 Dec 21;23(1):368.

Kreuter M, Maher TM. <i>Fatum Inexorabile</i>: Do Monocytes Predict the Fate of Interstitial Lung Abnormalities? *Am J Respir Crit Care Med*. 2022 Apr 1;205(7):743-744.

Maher TM, Schiffman C, **Kreuter M**, Moor CC, Nathan SD, Axmann J, Belloni P, Bengus M, Gilberg F, Kirchgaessler KU, Wijsenbeek MS. A review of the challenges, learnings and future directions of home handheld spirometry in interstitial lung disease. *Respir Res*. 2022 Nov 11;23(1):307.

Grott M, Eichhorn M, Eichhorn F, Schmidt W, **Kreuter M**, Winter H. Thoracic surgery in the non-intubated spontaneously breathing patient. *Respir Res*. 2022 Dec 27;23(1):379.

Marijic P, Schwarzkopf L, Maier W, Trudzinski F, **Kreuter M**, Schwettmann L. Comparing outcomes of ILD patients managed in specialised versus non-specialised centres. *Respir Res*. 2022 Aug 27;23(1):220.

Maqhuza PN, Schwarzkopf L, Markart P, Behr J, Holle R, Leidl R, **Kreuter M**. Costs of Pharmacological and Non-Pharmacological Interventions in Interstitial Lung Disease Management in Germany. *Respiration*. 2022;101(11):1015-1023.

Hyldgaard C, Torrisi S, Kronborg Brix-White S, Prior TS, Ganter C, Bendstrup E, **Kreuter M**. Immunomodulatory treatment in unclassifiable interstitial lung disease: A retrospective study of treatment response. *Respirology*. 2023 Apr;28(4):373-379.

Solomon JJ, Swigris JJ, **Kreuter M**, Polke M, Aronson K, Hoffmann-Vold AM, Dellaripa PF. The attitudes and practices of physicians caring for patients with rheumatoid arthritis-associated interstitial lung disease: an international survey. *Rheumatology (Oxford)*. 2022 Apr 11;61(4):1459-1467.

Maher TM, Brown KK, **Kreuter M**, Devaraj A, Walsh SLF, Lancaster LH, Belloli EA, Padilla M, Behr J, Goeldner RG, Tetzlaff K, Schlenker-Herceg R, Flaherty KR; INBUILD trial investigators. Effects of nintedanib by inclusion criteria for progression of interstitial lung disease. *Eur Respir J*. 2022 Feb 3;59(2):2004587.

Lasky JA, Case A, Unterman A, **Kreuter M**, Scholand MB, Chaudhary S, Lofaro LR, Johnson M, Huang J, Borhade SM, Kennedy GC. The Impact of the Envisia Genomic Classifier in the Diagnosis and Management of Patients with Idiopathic Pulmonary Fibrosis. *Ann Am Thorac Soc*. 2022 Jun;19(6):916-924.

Teoh AKY, Holland AE, Morisset J, Flaherty KR, Wells AU, Walsh SLF, Glaspole I, Wuyts WA, Corte TJ; ILD MDM Delphi Collaborators. Essential Features of an Interstitial Lung Disease Multidisciplinary Meeting: An International Delphi Survey. *Ann Am Thorac Soc*. 2022 Jan;19(1):66-73.

Volkman ER, **Kreuter M**, Hoffmann-Vold AM, Wijsenbeek M, Smith V, Khanna D, Denton CP, Wuyts WA, Miede C, Alves M, Sambevski S, Allanore Y. Dyspnoea and cough in patients with systemic sclerosis-associated interstitial lung disease in the SENSICIS trial. *Rheumatology (Oxford)*. 2022 Nov 2;61(11):4397-4408.

Marijic P, Schwarzkopf L, Maier W, Trudzinski F, Schwettmann L, **Kreuter M**. Effects of Influenza Vaccination in Patients with Interstitial Lung Diseases: An Epidemiological Claims Data Analysis. *Ann Am Thorac Soc*. 2022 Sep;19(9):1479-1488.

Grott M, Wimmer CD, **Kreuter M**, Prasse A, Eichhorn ME, Eichhorn F, Herth FJF, Seeliger B, Kriegsmann K, Schmidt W, Koenigsfeld K, Zardo P, Winter H. Surgical Lung Biopsy for Interstitial Lung Disease: A Two Center Propensity Score Matching Analysis. *Respiration*. 2022;101(10):910-917.

Vonk MC, Guillén-Del-Castillo A, **Kreuter M**, Avis M, Marzin K, Mack SR, Wind S, Gahlemann M. A Drug-Drug Interaction Study to Investigate the Effect of Nintedanib on the Pharmacokinetics of Microgynon (Ethinylestradiol and Levonorgestrel) in Female Patients with Systemic Sclerosis-Associated Interstitial Lung Disease. *Eur J Drug Metab Pharmacokinet*. 2022 Jan;47(1):81-89.

Kreuter M, Picker N, Schwarzkopf L, Baumann S, Cerani A, Postema R, Maywald U, Dittmar A, Langley J, Patel H. Epidemiology, healthcare utilization, and related costs among patients with IPF: results from a German claims database analysis. *Respir Res*. 2022 Mar 19;23(1):62.

Guler SA, Cuevas-Ocaña S, Nasser M, Wuyts WA, Wijsenbeek MS, Froidure A, Bargagli E, Renzoni EA, Veltkamp M, Spagnolo P, Nunes H, McCarthy C, Molina-Molina M, Bonella F, Poletti V, **Kreuter M**, Antoniou KM, Moor CC.

ERS International Congress 2021: highlights from the Interstitial Lung Diseases Assembly. *ERJ Open Res.* 2022 May 23;8(2):00640-2021.

Wijzenbeek M, Molina-Molina M, Chassany O, Fox J, Galvin L, Geissler K, Hammitt KM, **Kreuter M**, Moua T, O'Brien EC, Slagle AF, Krasnow A, Reaney M, Baldwin M, Male N, Rohr KB, Swigris J, Antoniou K. Developing a conceptual model of symptoms and impacts in progressive fibrosing interstitial lung disease to evaluate patient-reported outcome measures. *ERJ Open Res.* 2022 May 3;8(2):00681-2021.

Kheir F, Uribe Becerra JP, Bissell B, Ghazipura M, Herman D, Hon SM, Hossain T, Khor YH, Knight SL, **Kreuter M**, Macrea M, Mammen MJ, Martinez FJ, Poletti V, Troy L, Raghu G, Wilson KC. Use of a Genomic Classifier in Patients with Interstitial Lung Disease: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Ann Am Thorac Soc.* 2022 May;19(5):827-832.

Kreuter M, Del Galdo F, Miede C, Khanna D, Wuyts WA, Hummers LK, Alves M, Schoof N, Stock C, Allanore Y. Impact of lung function decline on time to hospitalisation events in systemic sclerosis-associated interstitial lung disease (SSc-ILD): a joint model analysis. *Arthritis Res Ther.* 2022 Jan 10;24(1):19.

Khor YH, Bissell B, Ghazipura M, Herman D, Hon SM, Hossain T, Kheir F, Knight SL, **Kreuter M**, Macrea M, J Mammen M, Molina-Molina M, Selman M, Wijzenbeek M, Raghu G, Wilson KC. Antacid Medication and Antireflux Surgery in Patients with Idiopathic Pulmonary Fibrosis: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Ann Am Thorac Soc.* 2022 May;19(5):833-844.

Kirsten D, de Vries U, Costabel U, Koschel D, Bonella F, Günther A, Behr J, Claussen M, Schwarz S, Prasse A, **Kreuter M**. A New Tool to Assess Quality of Life in Patients with Idiopathic Pulmonary Fibrosis or Non-specific Interstitial Pneumonia. *Pneumologie.* 2022 Jan;76(1):25-34.

Kreuter M, Maher TM, Corte TJ, Molina-Molina M, Axmann J, Gilberg F, Kirchgaessler KU, Cottin V. Pirfenidone in Unclassifiable Interstitial Lung Disease: A Subgroup Analysis by Concomitant Mycophenolate Mofetil and/or Previous Corticosteroid Use. *Adv Ther.* 2022 Feb;39(2):1081-1095.

Bozorgmehr F, Christopoulos P, Chung I, Cvetkovic J, Feißt M, Krisam J, Schneider MA, Heußel CP, **Kreuter M**, Müller DW, Thomas M, Rieken S. Protocol of the TREASURE study: Thoracic Radiotherapy with Atezolizumab in Small cell Lung cancer Extensive disease - a randomized, open-label, multicenter phase II trial. *BMC Cancer.* 2022 Sep 24;22(1):1011.

Molina-Molina M, **Kreuter M**, Cottin V, Corte TJ, Gilberg F, Kirchgaessler KU, Axmann J, Maher TM. Efficacy of Pirfenidone vs. Placebo in Unclassifiable Interstitial Lung Disease, by Surgical Lung Biopsy Status: Data From a *post-hoc* Analysis. *Front Med (Lausanne).* 2022 Jun 17;9:897102.

Graeber SY, Vitzthum C, Pallenberg ST, Naehrlich L, Stahl M, Rohrbach A, Drescher M, Minso R, Ringshausen FC, Rueckes-Nilges C, Klajda J, Berges J, Yu Y, Scheuermann H, Hirtz S, **Sommerburg O**, Dittrich AM, Tümmler B, Mall MA. Effects of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor Therapy on CFTR Function in Patients with Cystic Fibrosis and One or Two *F508del* Alleles. *Am J Respir Crit Care Med.* 2022 Mar 1;205(5):540-549.

Graeber SY, Renz DM, Stahl M, Pallenberg ST, **Sommerburg O**, Naehrlich L, Berges J, Dohna M, Ringshausen FC, Doellinger F, Vitzthum C, Röhmel J, Allomba C, Hämmerling S, Barth S, Rückes-Nilges C, Wielpütz MO, Hansen G, Vogel-Claussen J, Tümmler B, Mall MA, Dittrich AM. Effects of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor Therapy on Lung Clearance Index and Magnetic Resonance Imaging in Patients with Cystic Fibrosis and One or Two *F508del* Alleles. *Am J Respir Crit Care Med.* 2022 Aug 1;206(3):311-320.

Munck A, Berger DO, Southern KW, Carducci C, de Winter-de Groot KM, Gartner S, Kashirskaya N, Linnane B, Proesmans M, Sands D, **Sommerburg O**, Castellani C, Barben J; European CF Society Neonatal Screening Working Group (ECFS NSWG). European survey of newborn bloodspot screening for CF: opportunity to address challenges and improve performance. *J Cyst Fibros.* 2023 May;22(3):484-495.

Steinke E, **Sommerburg O**, Graeber SY, Joachim C, Labitzke C, Nissen G, Ricklefs I, Rudolf I, Kopp MV, Dittrich AM, Mall MA, Stahl M. TRACK-CF prospective cohort study: Understanding early cystic fibrosis lung disease. *Front Med (Lausanne).* 2023 Jan 6;9:1034290.

Griese M, Kappler M, Stehling F, Schulze J, Baden W, Koerner-Rettberg C, Carlens J, Prenzel F, Nährlich L, Thalmeier A, Sebah D, Kronfeld K, Rock H, Ruckes C; HCO-study group; Wetzke M, Seidl E, Schwerk N. Randomized controlled phase 2 trial of hydroxychloroquine in childhood interstitial lung disease. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Jul 23;17(1):289.

Roehmel JF, Doerfler FJ, Koerner-Rettberg C, Brinkmann F, Schlegtendal A, Wetzke M, Rudolf I, Helms S, Große-Onnebrink J, Yu Y, Nuesslein T, Wojsyk-Banaszak I, Becker S, Eickmeier O, **Sommerburg O**, Omran H, Stahl M, Mall MA. Comparison of the Lung Clearance Index in Preschool Children With Primary Ciliary Dyskinesia and Cystic Fibrosis. *Chest.* 2022 Sep;162(3):534-542.

Sommerburg O, Wielpütz MO. Update on cystic fibrosis : From neonatal screening to causal treatment. *Radiologie (Heidelb).* 2022 Nov;62(11):981-994.

Wucherpennig L, Triphan SMF, Wege S, Kauczor HU, Heussel CP, Schmitt N, Wuennemann F, Mayer VL, **Sommerburg O**, Mall MA, Eichinger M, Wielpütz MO. Magnetic resonance imaging detects improvements of pulmonary and paranasal sinus abnormalities in response to elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor therapy in adults with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros*. 2022 Nov;21(6):1053-1060.

Gapp S, **Garbade SF**, **Feyh P**, Brockow I, Nennstiel U, **Hoffmann GF**, **Sommerburg O**, Gramer G. German newborn screening for Cystic fibrosis: Parental perspectives and suggestions for improvements. *Pediatr Pulmonol*. 2023 Mar;58(3):844-852.

Frey DL, Bridson C, Dittrich S, Graeber SY, Stahl M, **Wege S**, **Herth F**, **Sommerburg O**, Schultz C, Dalpke A, Mall MA, Boutin S. Changes in Microbiome Dominance Are Associated With Declining Lung Function and Fluctuating Inflammation in People With Cystic Fibrosis. *Front Microbiol*. 2022 May 13;13:885822.

Sommerburg O, Stahl M, **Hämmerling S**, Gramer G, **Muckenthaler MU**, **Okun J**, **Kohlmüller D**, Happich M, **Kulozik AE**, Mall MA, **Hoffmann GF**. Final results of the southwest German pilot study on cystic fibrosis newborn screening – Evaluation of an IRT/PAP protocol with IRT-dependent safety net. *J Cyst Fibros*. 2022 May;21(3):422-433.

Capone V, Persico N, Berrettini A, Decramer S, De Marco EA, De Palma D, Familiari A, Feitz W, Herthelius M, Kazlauskas V, Liebau M, Manzoni G, Maternik M, Mosiello G, Schanstra JP, Vande Walle J, **Wühl E**, Ylinen E, Zurowska A, **Schaefer F**, Montini G. Definition, diagnosis and management of fetal lower urinary tract obstruction: consensus of the ERKNet CAKUT-Obstructive Uropathy Work Group. *Nat Rev Urol*. 2022 May;19(5):295-303.

Knoers N, Antignac C, Bergmann C, Dahan K, Giglio S, Heidet L, Lipska-Ziętkiewicz BS, Noris M, Remuzzi G, Vargas-Poussou R, **Schaefer F**. Genetic testing in the diagnosis of chronic kidney disease: recommendations for clinical practice. *Nephrol Dial Transplant*. 2022 Jan 25;37(2):239-254.

Müller RU, Messchendorp AL, Birn H, Capasso G, Cornec-Le Gall E, Devuyst O, van Eerde A, Guirchoun P, Harris T, Hoorn EJ, Knoers NVAM, Korst U, Mekahli D, Le Meur Y, Nijenhuis T, Ong ACM, Sayer JA, **Schaefer F**, Servais A, Tesar V, Torra R, Walsh SB, Gansevoort RT. An update on the use of tolvaptan for autosomal dominant polycystic kidney disease: consensus statement on behalf of the ERA Working Group on Inherited Kidney Disorders, the European Rare Kidney Disease Reference Network and Polycystic Kidney Disease International. *Nephrol Dial Transplant*. 2022 Apr 25;37(5):825-839.

Drovandi S, Lipska-Ziętkiewicz BS, Ozaltin F, Emma F, Gulhan B, Boyer O, Trautmann A, Ziętkiewicz S, Xu H, Shen Q, Rao J, Riedhammer KM, Heemann U, Hoefele J, Stenton SL, Tsygin AN, Ng KH, Fomina S, Benetti E, Aurelle M, Prikhodina L, Schijvens AM, Tabatabaeifar M, Jankowski M, Baiko S, Mao J, Feng C, Deng F, Rousset-Rouviere C, Stańczyk M, Bałasz-Chmielewska I, Fila M, Durkan AM, Levart TK, Dursun I, Esfandiar N, Haas D, Bjerre A, Anarat A, Benz MR, Talebi S, Hooman N, Ariceta G; PodoNet Consortium; mitoNET Consortium; CCGKDD Consortium; **Schaefer F**. Variation of the clinical spectrum and genotype-phenotype associations in Coenzyme Q10 deficiency associated glomerulopathy. *Kidney Int*. 2022 Sep;102(3):592-603.

Yilmaz A, Afonso AC, Akil I, Aksu B, Alpay H, Atmis B, Aydog O, Bayazit AK, Bayram MT, Bilge I, Bulut IK, Buyukkaragoz B, Comak E, Demir BK, Dincel N, Donmez O, Durmus MA, Dursun H, Dusunsel R, Duzova A, Ertan P, Gedikbasi A, Goknar N, Guven S, Hacıhamdioglu D, Jankauskiene A, Kalyoncu M, Kavukcu S, Kenan BU, Kucuk N, Kural B, Litwin M, Montini G, Morello W, Nayir A, Obrycki L, Omer B, Ozdemir EM, Ozkayin N, Paripovic D, Pehlivanoglu C, Saygili S, **Schaefer S**, Sonmez F, Tabel Y, Tas N, Tasdemir M, Teixeira A, Tekcan D, Tulpar S, Turkkan ON, Uysal B, Uysalol M, Vaiciuniene D, Yavuz S, Yel S, Yildirim T, Yildirim ZY, Yildiz N, Yuksel S, Yurtseven E, **Schaefer F**, Topaloglu R. Urinary HSP70 improves diagnostic accuracy for urinary tract infection in children: UTILISE study. *Pediatr Nephrol*. 2023 Mar;38(3):791-799.

Drovandi S, Lipska-Ziętkiewicz BS, Ozaltin F, Emma F, Gulhan B, Boyer O, Trautmann A, Xu H, Shen Q, Rao J, Riedhammer KM, Heemann U, Hoefele J, Stenton SL, Tsygin AN, Ng KH, Fomina S, Benetti E, Aurelle M, Prikhodina L, Schreuder MF, Tabatabaeifar M, Jankowski M, Baiko S, Mao J, Feng C, Liu C, Sun S, Deng F, Wang X, Clavé S, Stańczyk M, Bałasz-Chmielewska I, Fila M, Durkan AM, Levart TK, Dursun I, Esfandiar N, Haas D, Bjerre A, Anarat A, Benz MR, Talebi S, Hooman N, Ariceta G; PodoNet Consortium; mitoNET Consortium; CCGKDD Consortium; **Schaefer F**. Oral Coenzyme Q10 supplementation leads to better preservation of kidney function in steroid-resistant nephrotic syndrome due to primary Coenzyme Q10 deficiency. *Kidney Int*. 2022 Sep;102(3):604-612

Halimi JM, Al-Dakkak I, Anokhina K, Ardissino G, Licht C, Lim WH, Massart A, **Schaefer F**, Walle JV, Rondeau E. Clinical characteristics and outcomes of a patient population with atypical hemolytic uremic syndrome and malignant hypertension: analysis from the Global aHUS registry. *J Nephrol*. 2023 Apr;36(3):817-828.

Graessner H, Storf H, **Schaefer F**. Healthcare networks for people with rare diseases: integrating data and expertise. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz*. 2022 Nov;65(11):1164-1169.

Raina R, Davenport A, Warady B, Vasistha P, Sethi SK, Chakraborty R, Khooblal P, Agarwal N, Vij M, **Schaefer F**, Malhotra K, Misra M. Dialysis disequilibrium syndrome (DDS) in pediatric patients on dialysis: systematic review and clinical practice recommendations. *Pediatr Nephrol.* 2022 Feb;37(2):263-274.

Azukaitis K, Kirchner M, Doyon A, Litwin M, Bayazit A, Duzova A, Canpolat N, Jankauskiene A, Shroff R, Melk A, Querfeld U, **Schaefer F**; 4C Study Investigators. Arterial Stiffness and Chronic Kidney Disease Progression in Children. *Clin J Am Soc Nephrol.* 2022 Oct;17(10):1467-1476.

Joseph CB, Mariniello M, Yoshifuji A, Schiano G, Lake J, Marten J, Richmond A, Huffman JE, Campbell A, Harris SE, Troyanov S, Cocca M, Robino A, Thériault S, Eckardt KU, Wuttke M, Cheng Y, Corre T, Kolcic I, Black C, Bruat V, Concas MP, Sala C, Aeschbacher S, **Schaefer F**, Bergmann S, Campbell H, Olden M, Polasek O, Porteous DJ, Deary IJ, Madore F, Awadalla P, Girotto G, Ulivi S, Conen D, **Wuehl E**, Olinger E, Wilson JF, Bochud M, Köttgen A, Hayward C, Devuyst O. Meta-GWAS Reveals Novel Genetic Variants Associated with Urinary Excretion of Uromodulin. *J Am Soc Nephrol.* 2022 Mar;33(3):511-529.

Singh A, Singh A, Mishra OP, Prasad R, Narayan G, Batra VV, Tabatabaeifar M, **Schaefer F**. Molecular Study of Childhood Steroid-Resistant Nephrotic Syndrome: A Hospital-Based Study. *J Pediatr Genet.* 2021 Feb 9;11(3):185-191.

Dos Santos Vieira B, Bernabé CH, Zhang S, Abaza H, Benis N, Cámara A, Cornet R, Le Cornec CMA, 't Hoen PAC, **Schaefer F**, van der Velde KJ, Swertz MA, Wilkinson MD, Jacobsen A, Roos M. Towards FAIRification of sensitive and fragmented rare disease patient data: challenges and solutions in European reference network registries. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Dec 14;17(1):436.

Tikka P, Mercker M, Skovorodkin I, Saarela U, Vainio S, Ronkainen VP, Sluka JP, Glazier JA, Marciniak-Czochra A, **Schaefer F**. Computational modelling of nephron progenitor cell movement and aggregation during kidney organogenesis. *Math Biosci.* 2022 Feb;344:108759.

Guzzo I, de Galasso L, Bayazit AK, Yildizdas D, Schmitt CP, Hayes W, Shroff R, Jankauskiene A, Virsilas E, Longo G, Vidal E, Mir S, Bulut IK, Tkaczyk M, Mencarelli F, Bertulli C, Cvetkovic M, Kostic M, Paglialonga F, Montini G, Yilmaz E, Teixeira A, Atmis B, **Schaefer F**. Acute paediatric kidney replacement therapies in Europe: demographic results from the EurAKId Registry. *Nephrol Dial Transplant.* 2022 Mar 25;37(4):770-780.

Fels B, Beyer A, Cazaña-Pérez V, Giraldez T, Navarro-González JF, Alvarez de la Rosa D, **Schaefer F**, Bayazit AK, Obrycki Ł, Ranchin B, Holle J, Querfeld U, Kusche-Vihrog K. Effects of Chronic Kidney Disease on Nanomechanics of the Endothelial Glycocalyx Are Mediated by the Mineralocorticoid Receptor. *Int J Mol Sci.* 2022 Sep 13;23(18):10659.

Oberdhan D, **Schaefer F**, Cole JC, Palsgrove AC, Dandurand A, Guay-Woodford L. Polycystic Kidney Disease-Related Disease Burden in Adolescents With Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease: An International Qualitative Study. *Kidney Med.* 2022 Jan 21;4(3):100415.

Warady BA, Feldman DL, Bell LE, Bacchetta J, Denburg MR, Flynn JT, Haffner D, Johnson RJ, Mitsnemes MM, **Schaefer F**, Jaure A, Furth SL. Improving Clinical Care for Children With CKD: A Report From a National Kidney Foundation Scientific Workshop. *Am J Kidney Dis.* 2023 Apr;81(4):466-474.

Ajiri R, Burgmaier K, Akinci N, Broekaert I, Büscher A, Dursun I, Duzova A, Eid LA, Fila M, Gessner M, Gokce I, Massella L, Mastrangelo A, Miklaszewska M, Prikhodina L, Ranchin B, Rangelov N, Rus R, Sever L, Thumfart J, Weber LT, **Wühl E**, Yilmaz A, Dötsch J, **Schaefer F**, Liebau MC. Phenotypic Variability in Siblings With Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease. *Kidney Int Rep.* 2022 May 4;7(7):1643-1652.

Lee J, Olivieri C, Ong C, Masterson LR, Gomes S, Lee BS, **Schaefer F**, Lorenz K, Veglia G, Rosner MR. Raf Kinase Inhibitory Protein regulates the cAMP-dependent protein kinase signaling pathway through a positive feedback loop. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2022 Jun 21;119(25):e2121867119.

Zalozyc A, Choquet P, Sayeh A, Bartosova M, Schaefer B, Huegel U, Aubertin-Kirch G, Healy C, Severac F, Rizzo S, Boivin G, **Schaefer F**, Fischbach M, Bacchetta J, Bahram S, **Schmitt CP**. Inactivation of Osteoblast PKC Signaling Reduces Cortical Bone Mass and Density and Aggravates Renal Osteodystrophy in Mice with Chronic Kidney Disease on High Phosphate Diet. *Int J Mol Sci.* 2022 Jun 8;23(12):6404.

Trautmann A, Seide S, Lipska-Ziętkiewicz BS, Ozaltin F, Szczepanska M, Azocar M, Jankauskiene A, Zurowska A, Caliskan S, Saeed B, Morello W, Emma F, Litwin M, Tsygin A, Fomina S, Wasilewska A, Melk A, Benetti E, Gellermann J, Stajic N, Tkaczyk M, Baiko S, Prikhodina L, Csaicsich D, Medynska A, Krisam R, Breitschwerdt H, **Schaefer F**; PodoNet Consortium. Outcomes of steroid-resistant nephrotic syndrome in children not treated with intensified immunosuppression. *Pediatr Nephrol.* 2023 May;38(5):1499-1511.

Marlais M, Wlodkowski T, Printza N, Kronsteiner D, Krisam R, Sauer L, Aksenova M, Ashoor I, Awan A, Bacchetta J, Balasubramanian R, Basu B, Bekassy Z, Boyer O, Chan EY, Csaicsich D, Decramer S, Dorresteijn E, Drozynska-Duklas M, Eid LA, Espinosa L, Ferraris V, Flögelová H, Forero-Delgado J, Gianviti A, Gracchi V, González ML, Hansen M, Hattori M, Hong X, Hooman N, Ivanov D, Kang HG, Karava V, Kazyra I, Lungu A, Marks S, Maxted A,

Moczulska A, Müller R, Nastausheva T, Parolin M, Pecoraro C, Principi I, Sanchez-Kazi C, Saygili S, Schild R, Shenoy M, Sinha R, Spizzirri AP, Stack M, Szczepanska M, Tsygin A, Tzeng J, Urbonas V, Zapata C, Zieg J, **Schaefer F**, Vivarelli M, Tullus K. Clinical Factors and Adverse Kidney Outcomes in Children With Antineutrophil Cytoplasmic Antibody-Associated Glomerulonephritis. *Am J Kidney Dis.* 2023 Jan;81(1):119-122.

Kohl S, Avni FE, Boor P, Capone V, Clapp WL, De Palma D, Harris T, Heidet L, Hilger AC, Liapis H, Lilien M, Manzoni G, Montini G, Negrisolo S, Pierrat MJ, Raes A, Reutter H, Schreuder MF, Weber S, Winyard PJD, Woolf AS, **Schaefer F**, Liebau MC. Definition, diagnosis and clinical management of non-obstructive kidney dysplasia: a consensus statement by the ERKNet Working Group on Kidney Malformations. *Nephrol Dial Transplant.* 2022 Nov 23;37(12):2351-2362.

Sugianto RI, Memaran N, Schmidt BMW, Doyon A, Thurn-Valsassina D, Alpay H, Anarat A, Arbeiter K, Azukaitis K, Bayazit AK, Bulut IK, Caliskan S, Canpolat N, Duzova A, Gellerman J, Harambat J, Homeyer D, Litwin M, Mencarelli F, Obrycki L, Paripovic D, Ranchin B, Shroff R, Tegtbur U, Born JV, Yilmaz E, Querfeld U, **Wühl E**, **Schaefer F**, Melk A. Response to the commentary "Modeling pulse wave velocity trajectories-challenges, opportunities, and pitfalls". *Kidney Int.* 2022 Oct;102(4):938-939.

Abaza H, Kadioglu D, Martin S, Papadopoulou A, Dos Santos Vieira B, **Schaefer F**, Storf H. Domain-Specific Common Data Elements for Rare Disease Registration: Conceptual Approach of a European Joint Initiative Toward Semantic Interoperability in Rare Disease Research. *JMIR Med Inform.* 2022 May 20;10(5):e32158.

Singh P, Mishra OP, Upadhyay SK, Prasad R, Singh A, Abhinay A, Mishra A, **Schaefer F**. Persistence of behavioral abnormalities following corticosteroid therapy in children with initial episode of idiopathic nephrotic syndrome: a prospective longitudinal observation. *J Bras Nefrol.* 2022 Jan-Mar;44(1):58-67.

Sinha R, Marlais M, Sarkar S, Obukhova V, Lucchetti L, Vasudevan A, Chacon Jaimes DC, Weaver DJ Jr, Stańczyk M, Lopez-Gonzalez M, **Schaefer F**, Tullus K. Impact of COVID-19 pandemic on use of rituximab among children with difficult nephrotic syndrome. *Pediatr Res.* 2022 Jul;92(1):3-5.

Pagialonga F, Monzani A, Prodam F, Smith C, De Zan F, Canpolat N, Agbas A, Bayazit A, Anarat A, Bakkaloglu SA, Askiti V, Stefanidis CJ, Azukaitis K, Bulut IK, Borzych-Dużałka D, Duzova A, Habbig S, Krid S, Licht C, Litwin M, Obrycki L, Ranchin B, Samaille C, Shenoy M, Sinha MD, Spasojevic B, Vidal E, Yilmaz A, Fischbach M, **Schaefer F**, **Schmitt CP**, Edefonti A, Shroff R. Nutritional and Anthropometric Indices in Children Receiving Haemodiafiltration vs Conventional Haemodialysis - The HDF, Heart and Height (3H) Study. *J Ren Nutr.* 2023 Jan;33(1):17-28

Sugianto RI, Memaran N, Schmidt BMW, Doyon A, Thurn-Valsassina D, Alpay H, Anarat A, Arbeiter K, Azukaitis K, Bayazit AK, Bulut IK, Caliskan S, Canpolat N, Duzova A, Gellerman J, Harambat J, Homeyer D, Litwin M, Mencarelli F, Obrycki L, Paripovic D, Ranchin B, Shroff R, Tegtbur U, von der Born J, Yilmaz E, Querfeld U, **Wühl E**, **Schaefer F**, Melk A. Findings from 4C-T Study demonstrate an increased cardiovascular burden in girls with end stage kidney disease and kidney transplantation. *Kidney Int.* 2022 Mar;101(3):585-596.

Lu L, Yap YC, Nguyen DQ, Chan YH, Ng JL, Zhang YC, Chan CY, Than M, Liu ID, Asim S, Moorani K, Naeem B, Ijaz I, Nguyen TMT, Lee ML, Eng C, Huque SS, Ng YH, Ganesan I, Chao SM, Chong SL, Tan PH, Loh A, Davila S, Kumar V, Ling JZ, Moorakonda RB, Tan KM, Ng AY, Poon KS, **Schaefer F**, Lipska-Zietkiewicz B, Yap HK, Ng KH; Deciphering Diversities: Renal Asian Genetics Network (DRAGoN). Multicenter study on the genetics of glomerular diseases among southeast and south Asians: Deciphering Diversities - Renal Asian Genetics Network (DRAGoN). *Clin Genet.* 2022 May;101(5-6):541-551.

Rood IM, Bavinck A, Lipska-Zietkiewicz BS, Lugtenberg D, **Schaefer F**, Deegens JJK, Wetzels JFM. Later Response to Corticosteroids in Adults With Primary Focal Segmental Glomerular Sclerosis Is Associated With Favorable Outcomes. *Kidney Int Rep.* 2021 Oct 29;7(1):87-98.

Alvarez-Pitti J, Herceg-Čavrak V, Wójcik M, Radovanović D, Brzeziński M, Grabitz C, **Wühl E**, Drożdż D, Melk A. Blood pressure response to exercise in children and adolescents. *Front Cardiovasc Med.* 2022 Sep 30;9:1004508.

Wühl E, Dalla Pozza R. Neue Leitlinie "arterielle Hypertonie bei Kindern und Jugendlichen" [Arterial hypertension in children and adolescents. Diagnostics, therapy and prevention]. *MMW Fortschr Med.* 2022 Nov;164(20):58-61.

Memaran N, Onnen M, Müller C, Schwerk N, Carlens J, Borchert-Mörlins B, Bauer E, Blöte R, Sugianto RI, Zürn K, **Wühl E**, Warnecke G, Tudorache I, Hansen G, Gjertson DW, Schmidt BMW, Melk A. Cardiovascular Burden Is High in Pediatric Lung Transplant Recipients. *Transplantation.* 2022 Jul 1;106(7):1465-1472.

Redon J, Seeman T, Pall D, Suurorg L, Kamperis K, Erdine S, **Wühl E**, Mancía G. Narrative update of clinical trials with antihypertensive drugs in children and adolescents. *Front Cardiovasc Med.* 2022 Nov 21;9:1042190.

Sinha MD, Azukaitis K, Sladowska-Kozłowska J, Bårdsen T, Merkevicus K, Karlsen Sletten IS, Obrycki Ł, Pac M, Fernández-Aranda F, Bjelakovic B, Jankauskiene A, Litwin M; HyperChildNet Working Group. Prevalence of left

ventricular hypertrophy in children and young people with primary hypertension: Meta-analysis and meta-regression. *Front Cardiovasc Med.* 2022 Oct 31;9:993513.

Veys K, Zadora W, Hohenfellner K, Bockenbauer D, Janssen MCH, Niaudet P, Servais A, Topaloglu R, Besouw M, Novo R, Haffner D, Kanzelmeyer N, Pape L, **Wühl E**, Harms E, Awan A, Sikora P, Ariceta G, van den Heuvel B, Levchenko E. Outcome of infantile nephropathic cystinosis depends on early intervention, not genotype: A multicenter sibling cohort study. *J Inher Metab Dis.* 2023 Jan;46(1):43-54.

Nießl C, Boulesteix AL, Oh J, Palm K, Schlingmann P, Wygoda S, Haffner D, **Wühl E**, **Tönshoff B**, Buescher A, Billing H, Hoppe B, Zirngibl M, Kettwig M, Moeller K, Acham-Roschitz B, Arbeiter K, Bald M, Benz M, Galiano M, John-Kroegel U, Klaus G, Marx-Berger D, Moser K, Mueller D, Patzer L, Pohl M, Seitz B, Treikauskas U, von Vigier RO, Gahl WA, Hohenfellner K. Relationship between age at initiation of cysteamine treatment, adherence with therapy, and glomerular kidney function in infantile nephropathic cystinosis. *Mol Genet Metab.* 2022 Aug;136(4):268-273.

Benning L, Morath C, Bartenschlager M, Kim H, Reineke M, Beimler J, Buylaert M, Nussbag C, Kälble F, Reichel P, Töllner M, Schaier M, Klein K, Benes V, Rausch T, Rieger S, Stich M, **Tönshoff B**, Weidner N, Schnitzler P, Zeier M, Süsal C, Hien Tran T, Bartenschlager R, Speer C. Neutralizing antibody response against the B.1.617.2 (delta) and the B.1.1.529 (omicron) variants after a third mRNA SARS-CoV-2 vaccine dose in kidney transplant recipients. *Am J Transplant.* 2022 Jul;22(7):1873-1883.

Baum MA, Langman C, Cochat P, Lieske JC, Moochhala SH, Hamamoto S, Satoh H, Mourani C, Ariceta G, Torres A, Wolley M, Belostotsky V, Forbes TA, Groothoff J, Hayes W, **Tönshoff B**, Takayama T, Roskamp R, Russell K, Zhou J, Amrite A, Hoppe B; PHYOX2 study investigators. PHYOX2: a pivotal randomized study of nedosiran in primary hyperoxaluria type 1 or 2. *Kidney Int.* 2023 Jan;103(1):207-217.

Renk H, Dulovic A, Seidel A, Becker M, Fabricius D, Zernickel M, Junker D, Groß R, Müller J, Hilger A, Bode SFN, Fritsch L, Frieh P, Haddad A, Görne T, Remppis J, Ganzemueller T, Dietz A, Huzly D, Hengel H, Kaier K, Weber S, Jacobsen EM, Kaiser PD, Traenkle B, Rothbauer U, Stich M, **Tönshoff B**, **Hoffmann GF**, Müller B, Ludwig C, Jahrsdörfer B, Schrezenmeier H, Peter A, Hörber S, Iftner T, Münch J, Stamminger T, Groß HJ, Wolkewitz M, Engel C, Liu W, Rizzi M, Hahn BH, Henneke P, Franz AR, Debatin KM, Schneiderhan-Marra N, Janda A, Elling R. Robust and durable serological response following pediatric SARS-CoV-2 infection. *Nat Commun.* 2022 Jan 10;13(1):128.

Benning L, Morath C, Bartenschlager M, Nussbag C, Kälble F, Buylaert M, Schaier M, Beimler J, Klein K, Grenz J, Reichel P, Hidmark A, Ponath G, Töllner M, Reineke M, Rieger S, **Tönshoff B**, Schnitzler P, Zeier M, Süsal C, Bartenschlager R, Speer C. Neutralization of SARS-CoV-2 Variants of Concern in Kidney Transplant Recipients after Standard COVID-19 Vaccination. *Clin J Am Soc Nephrol.* 2022 Jan;17(1):98-106.

Stich M, Benning L, Speer C, Garbade SF, Bartenschlager M, Kim H, Gleich F, Jeltsch K, Haase B, Janda A, Renk H, Elling R, Schnitzler P, Waterboer T, **Hoffmann GF**, Kräusslich HG, Müller B, Bartenschlager R, **Tönshoff B**. Waning Immunity 14 Months after SARS-CoV-2 Infection. *Pediatrics.* 2022 Nov 1;150(5):e2022057151.

Janda A, Engel C, Remppis J, Enkel S, Peter A, Hörber S, Ganzenmueller T, Schober S, Weinstock C, Jacobsen EM, Fabricius D, Zernickel M, Stamminger T, Dietz A, Groß HJ, Bode SFN, Haddad ADM, Elling R, Stich M, **Tönshoff B**, Henneke P, Debatin KM, Franz AR, Renk H. Role of ABO Blood Group in SARS-CoV-2 Infection in Households. *Front Microbiol.* 2022 May 6;13:857965.

König JC, Karsay R, Gerß J, Schlingmann KP, Dahmer-Heath M, Telgmann AK, Kollmann S, Ariceta G, Gillion V, Bockenbauer D, Bertholet-Thomas A, Mastrangelo A, Boyer O, Lilien M, Decramer S, Schanstra JP, Pohl M, Schild R, Weber S, Hoefele J, Drube J, Cetiner M, Hansen M, Thumfart J, **Tönshoff B**, Habbig S, Liebau MC, Bald M, Bergmann C, Pennekamp P, Konrad M; NEOCYST consortium. Refining Kidney Survival in 383 Genetically Characterized Patients with Nephronophthisis. *Kidney Int Rep.* 2022 Jun 16;7(9):2016-2028.

Ehren R, Habbig S, Krupka K, Ernst A, Bald M, König S, Murer L, Özçakar ZB, Pohl M, Babenko N, Sparta G, Staude H, Dello Strologo L, Szabó AJ, **Tönshoff B**, Weber LT. Prevalence and potential relevance of hyperuricemia in pediatric kidney transplant recipients—a CERTAIN registry analysis. *Pediatr Transplant.* 2022 Jun;26(4):e14265.

Günthner R, Knipping L, Jeruschke S, Satanoskij R, Lorenz-Depiereux B, Hemmer C, Braunschweig MC, Riedhammer KM, Comić J, **Tönshoff B**, Tasic V, Abazi-Emini N, Nushi-Stavileci V, Buiting K, Gjorgjievski N, Momirovska A, Patzer L, Kirschstein M, Gross O, Lungu A, Weber S, Renders L, Heemann U, Meitinger T, Büscher AK, Hoefele J. Renal X-inactivation in female individuals with X-linked Alport syndrome primarily determined by age. *Front Med (Lausanne).* 2022 Oct 20;9:953643.

Patry C, Cordts S, Baumann L, **Höcker B**, Fichtner A, Ries M, **Tönshoff B**. Publication rate and research topics of studies in pediatric kidney transplantation. *Pediatr Transplant.* 2022 Jun;26(4):e14262.

O'Connell N, Oh J, Arbeiter K, Büscher A, Haffner D, Kaufeld J, Kurschat C, Mache C, Müller D, Patzer L, Weber LT, **Tönshoff B**, Weitz M, Hohenfellner K, Pape L. Patients With Infantile Nephropathic Cystinosis in Germany and

Austria: A Retrospective Cohort Study. *Front Med (Lausanne)*. 2022 Apr 25;9:864554. Vollbach K, Schuetz C, Hedrich CM, Speth F, Mönkemöller K, Brunner J, Neudorf U, Rietschel C, Hospach A, Kallinich T, Hinze C, Wagner N, **Tönshoff B**, Weber LT, Latta K, Thumfart J, Bald M, Wiemann D, Zappel H, Tenbrock K, Haffner D. Working Towards a Treat-to-Target Protocol in Juvenile Proliferative Lupus Nephritis - A Survey of Pediatric Rheumatologists and Nephrologists in Germany and Austria. *Front Pediatr*. 2022 Apr 22;10:851998.

Prytula A, Shroff R, Krupka K, Deschepper E, Bacchetta J, Ariceta G, Awan A, Benetti E, Büscher A, Berta L, Carraro A, Christian M, Dello Strologo L, Doerry K, Haumann S, Klaus G, Kempf C, Kranz B, Oh J, Pape L, Pohl M, Printza N, Rubik J, **Schmitt CP**, Shenoy M, Spartà G, Staude H, Sweeney C, Weber L, Weber S, Weitz M, Haffner D, **Tönshoff B**; Working Groups "Transplantation" and "CKD-MBD" of the European Society for Paediatric Nephrology (ESPN) and the Cooperative European Paediatric Renal Transplant Initiative (CERTAIN) Research Network. Hyperparathyroidism Is an Independent Risk Factor for Allograft Dysfunction in Pediatric Kidney Transplantation. *Kidney Int Rep*. 2022 Oct 28;8(1):81-90.

Kluck R, Müller S, Jagodzinski C, Hohenfellner K, Büscher A, Kemper MJ, Oh J, Billing H, Thumfart J, Weber LT, Acham-Roschitz B, Arbeiter K, **Tönshoff B**, Hagenberg M, Kanzelmeyer N, Pavičić L, Haffner D, Zivicnjak M. Body growth, upper arm fat area, and clinical parameters in children with nephropathic cystinosis compared with other pediatric chronic kidney disease entities. *J Inher Metab Dis*. 2022 Mar;45(2):192-202.

Haddad A, Janda A, Renk H, Stich M, Frieh P, Kaier K, Lohrmann F, Nieters A, Willems A, Huzly D, Dulovic A, Schneiderhan-Marra N, Jacobsen EM, Fabricius D, Zernickel M, Stamminger T, Bode SFN, Himpel T, Remppis J, Engel C, Peter A, Ganzenmueller T, **Hoffmann GF**, Haase B, Kräusslich HG, Müller B, Franz AR, Debatin KM, **Tönshoff B**, Henneke P, Elling R. Long COVID symptoms in exposed and infected children, adolescents and their parents one year after SARS-CoV-2 infection: A prospective observational cohort study. *EBioMedicine*. 2022 Oct;84:104245.

Engels G, Döhler B, **Tönshoff B**, Oh J, Kruchen A, Müller I, Süsal C. Maternal versus paternal living kidney transplant donation is associated with lower rejection in young pediatric recipients: A Collaborative Transplant Study report. *Pediatr Transplant*. 2022 Feb;26(1):e14154.

Zirngibl M, Buder K, Luithle T, **Tönshoff B**, Weitz M; Members of the "Transplantation Working Group" of the European Society for Paediatric Nephrology (ESPN). Diagnostic and therapeutic management of vesico-ureteral reflux in pediatric kidney transplantation-Results of an online survey on behalf of the European Society for Paediatric Nephrology. *Pediatr Transplant*. 2023 Mar;27(2):e14449.

Kim JK, Lorenzo AJ, **Tönshoff B**, Chua ME, Raveendran L, Krupka K, Teoh CW, Ming JM, Topaloglu R, Dello Strologo L, Farhat WA, Koyle MA. Hospitalization following pediatric kidney transplantation: An international comparison among a Canadian pediatric transplant center, North American Pediatric Renal Trials and Collaborative Studies, and Cooperative European Pediatric Renal Transplant Initiative registry data. *Pediatr Transplant*. 2022 Aug;26(5):e14273. doi: 10.1111/petr.14273. Epub 2022 Mar 27. PMID: 35340109.

Patry C, Fichtner A, Höcker B, Ries M, **Schmitt CP**, **Tönshoff B**. Missing trial results: analysis of the current publication rate of studies in pediatric dialysis from 2003 to 2020. *Pediatr Nephrol*. 2023 Jan;38(1):227-236.

Patry C, Sauer LD, Sander A, Krupka K, Fichtner A, Brezinski J, Geissbühler Y, Aubrun E, Grinienko A, Strologo LD, Haffner D, Oh J, Grenda R, Pape L, Topaloglu R, Weber LT, Bouts A, Kim JJ, Prytula A, König J, Shenoy M, **Höcker B**, **Tönshoff B**. Emulation of the control cohort of a randomized controlled trial in pediatric kidney transplantation with Real-World Data from the CERTAIN Registry. *Pediatr Nephrol*. 2023 May;38(5):1621-1632.

Patry C, Höcker B, Dello Strologo L, Baumann L, Grenda R, Peruzzi L, Oh J, Pape L, Weber LT, Weitz M, Awan A, Carraro A, Zirngibl M, Hansen M, Müller D, Bald M, Pecqueux C, Krupka K, Fichtner A, **Tönshoff B**, Nyarangi-Dix J. Timing of reconstruction of the lower urinary tract in pediatric kidney transplant recipients: A CERTAIN multi-center analysis of current practice. *Pediatr Transplant*. 2022 Sep;26(6):e14328.

Nießl C, Boulesteix AL, Oh J, Palm K, Schlingmann P, Wygoda S, Haffner D, **Wühl E**, Tönshoff B, Buescher A, Billing H, Hoppe B, Zirngibl M, Kettwig M, Moeller K, Acham-Roschitz B, Arbeiter K, Bald M, Benz M, Galiano M, John-Kroegel U, Klaus G, Marx-Berger D, Moser K, Mueller D, Patzer L, Pohl M, Seitz B, Treikauskas U, von Vigier RO, Gahl WA, Hohenfellner K. Relationship between age at initiation of cysteamine treatment, adherence with therapy, and glomerular kidney function in infantile nephropathic cystinosis. *Mol Genet Metab*. 2022 Aug;136(4):268-273.

Baghai Arassi M, Gauche L, Schmidt J, Höcker B, Rieger S, Süsal C, **Tönshoff B**, Fichtner A. Association of individual tacrolimus variability with de novo donor-specific HLA antibody development and allograft rejection in pediatric kidney transplant recipients with low immunological risk. *Pediatr Nephrol*. 2022 Oct;37(10):2503-2514.

Stich M, Di Cristanziano V, **Tönshoff B**, Weber LT, Dötsch J, Rammer MT, Rieger S, Heger E, Garbade SF, Burgmaier K, Benning L, Speer C, Habbig S, Haumann S. Humoral immune response and live-virus neutralization of the SARS-

CoV-2 omicron (BA.1) variant after COVID-19 mRNA vaccination in children and young adults with chronic kidney disease. *Pediatr Nephrol.* 2023 Jun;38(6):1935-1948.

de Zan F, **Schmitt CP**, Shroff R. Hemodiafiltration in the pediatric population. *Semin Dial.* 2022 Sep;35(5):427-430.

Bartosova M, Zargiannis SG, **Schmitt CP**; Members of the International Pediatric Peritoneal Biobank. How peritoneal dialysis transforms the peritoneum and vasculature in children with chronic kidney disease-what can we learn for future treatment? *Mol Cell Pediatr.* 2022 May 5;9(1):9.

Taylan C, Schaaf A, Dorn C, **Schmitt CP**, Loos S, Kanzelmeyer N, Pape L, Müller D, Weber LT, Thumfart J. Safety of Therapeutic Apheresis in Children and Adolescents. *Front Pediatr.* 2022 Apr 12;10:850819.

Marinovic I, Bartosova M, Herzog R, Sacnun JM, Zhang C, Hoogenboom R, Unterwurzacher M, Hackert T, Teleman AA, Kratochwill K, **Schmitt CP**. Understanding Cell Model Characteristics-RNA Expression Profiling in Primary and Immortalized Human Mesothelial Cells, and in Human Vein and Microvascular Endothelial Cells. *Cells.* 2022 Oct 5;11(19):3133.

Wetzel C, Pfeffer T, Bulkescher R, Zemva J, Modafferi S, Polimeni A, Salinaro AT, Calabrese V, **Schmitt CP**, Peters V. Anserine and Carnosine Induce HSP70-Dependent H₂S Formation in Endothelial Cells and Murine Kidney. *Antioxidants (Basel).* 2022 Dec 28;12(1):66.

Shroff R, Lalayiannis AD, Fewtrell M, **Schmitt CP**, Bayazit A, Askiti V, Jankauskiene A, Bacchetta J, Silva S, Goodman N, McAlister L, Biassoni L, Crabtree N, Rahn A, Fischer DC, Heuser A, Kolevica A, Eisenhauer A. Naturally occurring stable calcium isotope ratios are a novel biomarker of bone calcium balance in chronic kidney disease. *Kidney Int.* 2022 Sep;102(3):613-623.

Mühlig AK, Steingröver J, Heidelbach HS, Wingerath M, Sachs W, Hermans-Borgmeyer I, Meyer-Schwesinger C, Choi HY, Lim BJ, Patry C, Hoffmann GF, Endlich N, Bracke K, Weiß M, Guse AH, Lassé M, Rinschen MM, Braun F, Huber TB, Puelles VG, **Schmitt CP**, Oh J. The calcium-sensing receptor stabilizes podocyte function in proteinuric humans and mice. *Kidney Int.* 2022 Jun;101(6):1186-1199.

Rott J, Toepfer ET, Bartosova M, Kolevica A, Heuser A, Rabe M, Behets G, D'Haese PC, Eichwald V, Jugold M, Damgov I, Zargiannis SG, Shroff R, Eisenhauer A, **Schmitt CP**. Nutritional Calcium Supply Dependent Calcium Balance, Bone Calcification and Calcium Isotope Ratios in Rats. *Int J Mol Sci.* 2022 Jul 14;23(14):7796.

Catar RA, Bartosova M, Kawka E, Chen L, Marinovic I, Zhang C, Zhao H, Wu D, Zickler D, Stadnik H, Karczewski M, Kamhieh-Milz J, Jörres A, Moll G, **Schmitt CP**, Witowski J. Angiogenic Role of Mesothelium-Derived Chemokine CXCL1 During Unfavorable Peritoneal Tissue Remodeling in Patients Receiving Peritoneal Dialysis as Renal Replacement Therapy. *Front Immunol.* 2022 Feb 4;13:821681.

Vordenbäumen S, Feist E, Rech J, Fleck M, **Blank N**, Haas JP, Kötter I, Krusche M, Chehab G, Hoyer B, Kiltz U, Fell D, Reiners J, Weseloh C, Schneider M, Braun J. DGRh-S2e-Leitlinie: Diagnostik und Therapie des adulten Still-Syndroms (AOSD) [DGRh S2e guidelines : Diagnostic and treatment of adult-onset Still's disease (AOSD)]. *Z Rheumatol.* 2022 Dec;81(Suppl 1):1-20.

Vordenbäumen S, Feist E, Rech J, Fleck M, **Blank N**, Haas JP, Kötter I, Krusche M, Chehab G, Hoyer B, Kiltz U, Fell D, Reiners J, Weseloh C, Schneider M, Braun J. Leitlinienreport zur DGRh-S2e-Leitlinie Diagnostik und Therapie des adulten Still-Syndroms (AOSD) [Guideline report on the DGRh S2e guidelines on diagnostics and treatment of adult-onset Still's disease (AOSD)]. *Z Rheumatol.* 2022 Dec;81(Suppl 1):21-27.

Vordenbäumen S, Feist E, Rech J, Fleck M, **Blank N**, Haas JP, Kötter I, Krusche M, Chehab G, Hoyer B, Kiltz U, Fell D, Reiners J, Weseloh C, Schneider M, Braun J. Diagnosis and treatment of adult-onset Still's disease: a concise summary of the German society of rheumatology S2 guideline. *Z Rheumatol.* 2023 Feb;82(Suppl 2):81-92.

Xanthouli P, Miazgowski J, Benjamin N, Gordjani O, Egenlauf B, Harutyunova S, Seeger R, Marra AM, **Blank N**, **Lorenz HM**, Grünig E, Eichstaedt CA. Prognostic meaning of right ventricular function and output reserve in patients with systemic sclerosis. *Arthritis Res Ther.* 2022 Jul 21;24(1):173.

Kvacskay P, Merkt W, Günther J, **Blank N**, **Lorenz HM**. Obinutuzumab in connective tissue diseases after former rituximab-non-response: a case series. *Ann Rheum Dis.* 2022 May;81(5):744-746.

Kvacskay P, **Blank N**, **Lorenz HM**, **Merkt W**. Leflunomide in combination with JAK inhibitors in the treatment of rheumatoid arthritis: a case series. *Rheumatology (Oxford).* 2022 Aug 30;61(9):e280-e281.

Egg D, Rump IC, Mitsuiki N, Rojas-Restrepo J, Maccari ME, Schwab C, Gabrysich A, Warnatz K, Goldacker S, Patiño V, Wolff D, Okada S, Hayakawa S, Shikama Y, Kanda K, Imai K, Sotomatsu M, Kuwashima M, Kamiya T, Morio T, Matsumoto K, Mori T, Yoshimoto Y, Dybedal I, Kanariou M, Kucuk ZY, Chapdelaine H, Petruzelkova L, **Lorenz HM**, Sullivan KE, Heimall J, Moutschen M, Litzman J, Recher M, Albert MH, Hauck F, Seneviratne S, Pachlopnik Schmid J, Kolios A, Unglik G, Klemann C, Snapper S, Giulino-Roth L, Svaton M, Platt CD, Hambleton S, Neth O, Gosse G, Reinsch S, Holzinger D, Kim YJ, Bakhtiar S, Atschekzei F, Schmidt R, Sogkas G, Chandrakasan S, Rae W, Derfalvi B,

Marquart HV, Ozen A, Kiykim A, Karakoc-Aydiner E, Králíčková P, de Bree G, Kiritsi D, Seidel MG, Kobbe R, Dantzer J, Alsina L, Armangue T, Lougaris V, Agyeman P, Nyström S, Buchbinder D, Arkwright PD, Grimbacher B. Therapeutic options for CTLA-4 insufficiency. *J Allergy Clin Immunol.* 2022 Feb;149(2):736-746.

Cavagna L, Meloni F, Meyer A, Sambataro G, Belliato M, De Langhe E, Cavazzana I, Pipitone N, Triantafyllias K, Mosca M, Barsotti S, Zampogna G, Biglia A, Emmi G, De Visser M, Van Der Kooi A, Parronchi P, Hirschi S, da Silva JAP, Scirè CA, Furini F, Giannini M, Martinez Gonzalez O, Damian L, Piette Y, Smith V, Mera-Valera A, Bachiller-Corral J, Cabezas Rodriguez I, Brandy-Garcia AM, Maurier F, Perrin J, Gonzalez-Moreno J, Drott U, Delbruck C, Schwarting A, Arrigoni E, Sebastiani GD, Iuliano A, Nannini C, Quartuccio L, Rodriguez Cambron AB, Blázquez Cañamero MÁ, Villa Blanco I, Cagnotto G, Pesci A, Luppi F, Dei G, Romero Bueno FI, Franceschini F, Chiapparoli I, Zanframundo G, Lettieri S, De Stefano L, Cutolo M, Mathieu A, Piga M, Prieto-González S, Moraes-Fontes MF, Fonseca JE, Jovani V, Riccieri V, Santaniello A, Montfort S, Bilocca D, Erre GL, Bartoloni E, Gerli R, Monti MC, **Lorenz HM**, Sambataro D, Bellando Randone S, Schneider U, Valenzuela C, Lopez-Mejias R, Cifrian J, Mejia M, Gonzalez Perez MI, Wendel S, Fornaro M, De Luca G, Orsolini G, Rossini M, Dieude P, Knitz J, Castañeda S, Voll RE, Rojas-Serrano J, Valentini A, Vancheri C, Matucci-Cerinic M, Feist E, Codullo V, Iannone F, Distler JH, Montecucco C, Gonzalez-Gay MA; AENEAS collaborative group. Clinical spectrum time course in non-Asian patients positive for anti-MDA5 antibodies. *Clin Exp Rheumatol.* 2022 Feb;40(2):274-283.

Grieshaber-Bouyer R, Exner T, Hackert NS, Radtke FA, Jelinsky SA, Halyabar O, Wactor A, Karimizadeh E, Brennan J, Schettini J, Jonsson H, Rao DA, Henderson LA, Müller-Tidow C, **Lorenz HM**, Wabnitz G, Lederer JA, Hadjipanayis A, Nigrovic PA. Ageing and interferon gamma response drive the phenotype of neutrophils in the inflamed joint. *Ann Rheum Dis.* 2022 Jun;81(6):805-814.

Benesova K, Kraus FV, Carvalho RA, Lorenz H, Hörth CH, Günther J, Klika KD, Graf J, Diekmann L, Schank T, Christopoulos P, Hassel JC, **Lorenz HM**, Souto-Carneiro M. Distinct immune-effector and metabolic profile of CD8⁺ T cells in patients with autoimmune polyarthritis induced by therapy with immune checkpoint inhibitors. *Ann Rheum Dis.* 2022 Aug 3;81(12):1730-41.

Meissner Y, Strangfeld A, Molto A, Forger F, Wallenius M, Costedoat-Chalumeau N, Bjørngaard H, Couderc M, Flipo RM, Guettrot-Imbert G, Haase I, Jakobsen B, Koksvik HSS, Richez C, Sellam J, Weiß A, Zbinden A, Fischer-Betz R; EuNeP collaborator group. Pregnancy and neonatal outcomes in women with axial spondyloarthritis: pooled data analysis from the European Network of Pregnancy Registries in Rheumatology (EuNeP). *Ann Rheum Dis.* 2022 Nov;81(11):1524-1533.

Huppertz HI, Hospach T, **Lorenz HM**. Rheumatic diseases in childhood and adulthood-Very similar and very different. *Z Rheumatol.* 2022 Feb;81(1):1-3.

Benesova K, Hansen O, Sander O, Feuchtenberger M, Nigg A, Voigt A, Seipelt E, Schneider M, Lorenz HM, Krause A. Regionale Frühversorgung weiterentwickeln –Viele Wege führen nach Rom : Entwicklungsetappen von 4 etablierten rheumatologischen Frühversorgungskonzepten in verschiedenen Regionen Deutschlands. *Z Rheumatol.* 2022 Aug;81(6):445-462.

Krausz M, Mitsuiki N, Falcone V, Komp J, Posadas-Cantera S, **Lorenz HM**, Litzman J, Wolff D, Kanariou M, Heinkele A, Speckmann C, Häcker G, Hengel H, Gámez-Díaz L, Grimbacher B. Do common infections trigger disease-onset or -severity in CTLA-4 insufficiency? *Front Immunol.* 2022 Nov 2;13:1011646.

Kiltz U, Buschhorn-Milberger V, Albrecht K, Lakomek HJ, **Lorenz HM**, Rudwaleit M, Schneider M, Schulze-Koops H, Aringer M, Hasenbring MI, Herzer P, von Hinüber U, Krüger K, Lauterbach A, Manger B, Oltman R, Schuch F, Schmale-Grede R, Späthling-Mestekemper S, Zinke S, Braun J. Development of quality standards for patients with rheumatoid arthritis for use in Germany. *Z Rheumatol.* 2022 Nov;81(9):744-759.

Kiltz U, Buschhorn-Milberger V, Albrecht K, Lakomek HJ, **Lorenz HM**, Rudwaleit M, Schneider M, Schulze-Koops H, Baraliakos X, Behrens F, Brandt-Jürgens J, Haibel H, Hammel L, Karberg K, Kellner H, Krause D, Lange U, Märker-Herrmann E, Poddubnyy D, Sieper J, Syrbe U, Braun J. Development of quality standards for patients with axial spondyloarthritis for use in Germany. *Z Rheumatol.* 2022 Nov;81(9):730-743.

Maurus J, Terzer T, Benner A, Goisser S, Eidam A, Roth A, Janssen M, Jaramillo S, **Lorenz HM**, Micol W, Hauer K, Müller-Tidow C, Bauer JM, Jordan K, Neuendorff NR. Validation of a proxy-reported SARC-F questionnaire for current and retrospective screening of sarcopenia-related functional impairments. *J Cachexia Sarcopenia Muscle.* 2022 Feb;13(1):264-275.

Sokolova MV, Hagen M, Bang H, Schett G, Rech J, Steffen U; RETRO study group. IgA anti-citrullinated protein antibodies are associated with flares during DMARD tapering in rheumatoid arthritis. *Rheumatology (Oxford).* 2022 May 5;61(5):2124-2131.

Krausz M, Mitsuiki N, Falcone V, Komp J, Posadas-Cantera S, **Lorenz HM**, Litzman J, Wolff D, Kanariou M, Heinkele A, Speckmann C, Häcker G, Hengel H, Gámez-Díaz L, Grimbacher B. Corrigendum: Do common infections trigger disease-onset or -severity in CTLA-4 insufficiency? *Front Immunol.* 2023 Jun

2;14:1226814.

Zhao S, Grieshaber-Bouyer R, Rao DA, Kolb P, Chen H, Andreeva I, Tretter T, **Lorenz HM**, Watzl C, Wabnitz G, Tykocinski LO, **Merkt W**. Effect of JAK Inhibition on the Induction of Proinflammatory HLA-DR+CD90+ Rheumatoid Arthritis Synovial Fibroblasts by Interferon- γ . *Arthritis Rheumatol*. 2022 Mar;74(3):441-452.

Schiller M, **Lorenz HM**, Kick W. Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy as differential diagnosis to polymyalgia rheumatica]. *Z Rheumatol*. 2022 Mar;81(2):140-142.

Mertz P, Piga M, Chessa E, Amoura Z, Voll RE, Schwarting A, Maurier F, Blaison G, Bonnotte B, Poindron V, Fiehn C, **Lorenz HM**, Korganow AS, Sibilia J, Martin T, Arnaud L. Fatigue is independently associated with disease activity assessed using the Physician Global Assessment but not the SLEDAI in patients with systemic lupus erythematosus. *RMD Open*. 2022 Sep;8(2):e002395.

Abu Bakar N, Ashikov A, Brum JM, Smeets R, Kersten M, Huijben K, Keng WT, Speck-Martins CE, de Carvalho DR, de Rizzo IMPO, de Mello WD, Heiner-Fokkema R, Gorman K, Grunewald S, Michelakakis H, Moraitou M, Martinelli D, van Scherpenzeel M, Janssen M, de Boer L, van den Heuvel LP, **Thiel C**, Lefeber DJ. Synergistic use of glycomics and single-molecule molecular inversion probes for identification of congenital disorders of glycosylation type-1. *J Inher Metab Dis*. 45(4):769-781. 2022

Alfonsi C, Stephan-Otto C, Cortès-Saladelafont E, Palacios NJ, Podzamczar-Valls I, Cruz NG, Jiménez MRD, Micó SI, Vila MT, **Jeltsch K**, **Kuseyri Hübschmann O**, **Opladen T**, Fragua RV, Gómez T, Fortuny OA, Jiménez IG, Laso EL, Martínez AR, López JM, García-Cazorla À: Volumetric study of brain MRI in a cohort of patients with neurotransmitter disorders. *Neuroradiology*. 64(11):2179-2190. doi: 10.1007/s00234-022-02989-8. 2022

Beedgen L, **Hüllen A**, Gücüm S, Thumberger T, Wittbrodt J, **Thiel C**. A rapid and simple procedure for the isolation and cultivation of fibroblast-like cells from medaka and zebrafish embryos and fin clip biopsies. *Lab Anim*. 56(3):270-278. 2022

Bölsterli BK, Boltshauser E, Palmieri L, Spenger J, Brunner-Krainz M, Distelmaier F, Freisinger P, Geis T, Gropman AL, Häberle J, Hentschel J, Jeandidier B, Karall D, Keren B, Klabunde-Cherwon A, Konstantopoulou V, Kottke R, Lasorsa FM, Makowski C, Mignot C, O'Gorman Tuura R, Porcelli V, Santer R, Sen K, Steinbrücker K, **Syrbe S**, Wagner M, **Ziegler A**, Zöggeler T, Mayr JA, Prokisch H, Wortmann SB: Ketogenic Diet Treatment of Defects in the Mitochondrial Malate Aspartate Shuttle and Pyruvate Carrier. *Nutrients*. 14(17):3605. 2022

Cacicedo ML, Weinl-Tenbruck C, Frank D, Wirsching S, Straub BK, **Hauke J**, **Okun JG**, Horscroft N, Hennermann JB, Zepp F, Chevessier-Tünnesen F, Gehring S: mRNA-based therapy proves superior to the standard of care for treating hereditary tyrosinemia 1 in a mouse model. *Mol Ther Methods Clin Dev*. 26:294-308. doi: 10.1016/j.omtm.2022.07.006. 2022

de Kleine RH, Lexmond WS, Buescher G, Sturm E, Kelly D, Lohse AW, **Lenz D**, Hørby Jørgensen M. Severe acute hepatitis and acute liver failure of unknown origin in children: a questionnaire-based study within 34 paediatric liver centres in 22 European countries and Israel, April 2022. *Euro Surveill*. 27(19). doi: 10.2807/1560-7917.ES.2022.27.19.2200369. 2022

Dello Strologo L, Spada M, Vici CD, Atti MCD, Rheault M, Bjerre AK, Boyer O, Calvo PL, D'Antiga L, Harshman LA, **Hörster F**, **Kölker S**, Jahnukainen T, Knops N, Krupka K, Lee A, Levtchenko E, Marks SD, Stojanovic J, Martelli L, Mazariegos G, Montini G, Shenoy M, Sidhu S, Spada M, Tangeras T, Testa S, Vijay S, Wac K, Wennberg L, Concepcion W, **Garbade SF**, **Tönshoff B**: Renal outcome and plasma methylmalonic acid levels after isolated or combined liver or kidney transplantation in patients with methylmalonic acidemia: A multicenter analysis. *Mol Genet Metab*. 137(3):265-272. doi: 10.1016/j.ymgme.2022.09.010. 2022

Dvaladze A, Tavares E, Di Scipio M, Nimmo G, Grudzinska-Pechhacker MK, Paton T, Tumber A, Li S, Eileen C, Ertl-Wagner B, Mamak E, Hoffmann G, Marshall CR, **Haas D**, Mayatepek E, Schulze A, Heon E, Vincent A: Deep intronic variant in MVK as a cause for mevalonic aciduria initially presenting as non-syndromic retinitis pigmentosa. *Clin Genet*. 102: 524-529, 2022.

Gable DL, Mo A, Estrella E, **Saffari A**, Ghosh PS, Ebrahimi-Fakhari D: Upper motor neuron signs and early onset gait abnormalities in young children with bi-allelic VWA1 variants. *Am J Med Genet A*. 2022 Dec;188(12):3531-3534. doi: 10.1002/ajmg.a.62953.

Goetz M, **Schröter J**, **Dattner T**, **Brennenstuhl H**, **Lenz D**, **Opladen T**, **Hörster F**, **Okun JG**, **Hoffmann GF**, **Kölker S**, **Staufner C**. Genotypic and phenotypic spectrum of cytosolic phosphoenolpyruvate carboxykinase deficiency. *Mol Genet Metab*. 137(1-2):18-25. 2022

Grohmann-Held K, **Burgard P**, Baerwald CGO, Beblo S, Vom Dahl S, Das A, Dokoupil K, Fleissner S, Freisinger P, Heddrich-Ellerbrok M, Jung A, Korpel V, Krämer K, Lier D, Maier EM, Meyer U, Mühlhausen C, Newger M, Och U, Plöckinger U, Rosenbaum-Fabian S, Rutsch F, Santer R, Schick P, Schwarz M, Spiekerkötter U, Strittmatter U, Thiele AG, Ziagaki A, **Mütze U**, **Gleich F**, **Garbade SF**, **Kölker S**: Impact of pregnancy planning and preconceptual

dietary training on metabolic control and offspring's outcome in phenylketonuria. *J Inherit Metab Dis.* 45:1070–1081. 2022

Grünert SC, Derks TGJ, Adrian K, Al-Thihli K, Ballhausen D, Bidiuk J, Bordugo A, Boyer M, Bratkovic D, Brunner-Krainz M, Burlina A, Chakrapani A, Corpeleijn W, Cozens A, Dawson C, Dhamko H, Milosevic MD, Eiroa H, Finezliber Y, Moura de Souza CF, Garcia-Jiménez MC, Gasperini S, **Haas D**, Häberle J, Halligan R, Fung LH, Hörbe-Blindt A, Horka LM, Huemer M, Uçar SK, Kecman B, Kilavuz S, Kriván G, Lindner M, Lüsebrink N, Makrilakis K, Mei-Kwun Kwok A, Maier EM, Maiorana A, McCandless SE, Mitchell JJ, Mizumoto H, Mundy H, Ochoa C, Pierce K, Fraile PQ, Regier D, Rossi A, Santer R, Schuman HC, Sobieraj P, Spenger J, Spiegel R, Stepien KM, Tal G, Tanšek MZ, Torkar AD, Tchan M, Thyagu S, Schrier Vergano SA, Vucko E, Weinhold N, Zsidegh P, Wortmann SB: Efficacy and safety of empagliflozin in glycogen storage disease type Ib: Data from an international questionnaire. *Genet Med.* 24: 1781-1788, 2022.

Kuseyri Hübschmann O, Juliá-Palacios NA, Olivella M, Guder P, Zafeiriou DI, Horvath G, Kulhánek J, Pearson TS, Kuster A, Cortés-Saladelafont E, Ibáñez S, García-Jiménez MC, Honzík T, Santer R, **Jeltsch K**, **Garbade SF**, **Hoffmann GF**, **Opladen T**, García-Cazorla Á: Integrative Approach to Predict Severity in Nonketotic Hyperglycinemia. *Annals of Neurology*, 92: 292-303, <https://doi.org/10.1002/ana.26423>. 2022

Kovacevic A, **Garbade SF**, **Hörster F**, **Hoffmann GF**, Gorenflo M, Mereles D, **Kölker S**, **Staufner C**: Detection of early cardiac disease manifestation in propionic acidemia - Results of a monocentric cross-sectional study. *Mol Genet Metab.* 2022 Nov 2;137(4):349-358.

Kölker S, **Gleich F**, **Mütze U**, **Opladen T**: Rare Disease Registries Are Key to Evidence-Based Personalized Medicine: Highlighting the European Experience. *Front Endocrinol (Lausanne).* 13:832063. 2022

Lurz E, **Lenz D**, Bufler P, **Fichtner A**, Henning S, Jankofsky M, Kathemann S, Melter M, Oh J, Pfister ED, Sturm E, Knoppke B, Lainka E: The recent outbreak of acute severe hepatitis in children of unknown origin - what is known so far. *J Hepatol.* 2022 Oct;77(4):1214-1215.

Liu L, Patnana PK, Xie X, Frank D, Nimmagadda SC, Su M, Zhang D, Koenig T, Rosenbauer F, Liebmann M, Klotz L, Xu W, Vorwerk J, Neumann F, Hüve J, Unger A, **Okun JG**, Opalka B, Khandanpour C: GF1B acts as a metabolic regulator in hematopoiesis and acute myeloid leukemia. *Leukemia.* 36(9):2196-2207. 2022

Mütze U, **Gleich F**, **Garbade SF**, Plisson C, Aldámiz-Echevarría L, Arrieta F, Ballhausen D, **Zielonka M**, Petković Ramadža D, Baumgartner MR, Cano A, García Jiménez MC, Dionisi-Vici C, Ješina P, Blom HJ, Couce ML, Meavilla Olivas S, Mention K, Mochel F, Morris AAM, Mundy H, Redonnet-Vernhet I, Santra S, Schiff M, Servais A, Vitoria I, Huemer M, Kožich V, **Kölker S**: Postauthorization safety study of betaine anhydrous. *J Inherit Metab Dis.* 45(4):719-733. doi: 10.1002/jimd.12499. 2022

Mütze U, Nennstiel U, Odenwald B, Haase C, Ceglarek U, Janzen N, **Garbade SF**, **Hoffmann GF**, **Kölker S**, **Haas D**: Sudden neonatal death in individuals with medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency: limit of newborn screening. *Eur J Pediatr.* 181(6):2415-2422. 2022

Reischl-Hajjabadi AT, **Garbade SF**, **Feyh P**, Weiss KH, **Mütze U**, **Kölker S**, **Hoffmann GF**, **Gramer G**: Maternal Vitamin B12 Deficiency Detected by Newborn Screening-Evaluation of Causes and Characteristics. *Nutrients.* 14(18):3767.

Ries M, Mendoza G, Arash-Kaps L, Amraoui Y, Quack F, Hardt B, Diederich S, Beck M, Mengel E: Quantitative longitudinal natural history of 8 gangliosidoses-conceptual framework and baseline data of the German 8-in-1 disease registry. A cross-sectional analysis. *Genet Med.* 24(12):2434-2443.

Rossmann J, **Christ S**, **Richter S**, **Garbade SF**, **Hoffmann GF**, **Opladen T**, **Okun JG**: Validated UPLC-MS/MS method for the analysis of vitamin B6 pyridoxal 5-phosphate, pyridoxal, pyridoxine, pyridoxamine, and pyridoxic acid in human cerebrospinal fluid. *J Chromatogr B Analyt Technol Biomed Life Sci.* 1212:123503. doi: 10.1016/j.jchromb.2022.123503. 2022

Scharping M, **Brennenstuhl H**, **Garbade SF**, Wild B, **Posset R**, **Zielonka M**, **Kölker S**, Haun MW, **Opladen T**: Unmet Needs of Parents of Children with Urea Cycle Disorders. *Children (Basel).* 9(5):712. 2022

Scharre S, **Posset R**, **Garbade SF**, **Gleich F**, **Seidl MJ**, **Druck AC**, **Okun JG**, Gropman AL, Nagamani SCS, **Hoffmann GF**, **Kölker S**, **Zielonka M**; Urea Cycle Disorders Consortium (UCDC) and the European registry and network for Intoxication type Metabolic Diseases (E-IMD) Consortia Study Group: Predicting the disease severity in male individuals with ornithine transcarbamylase deficiency. *Ann Clin Transl Neurol.* 9(11):1715-1726. 2022

Schröter J, Syring H, Göhring G, **Kölker S**, **Opladen T**, **Hoffmann GF**, **Syrbe S**, **Jung-Klawitter S**: Generation of an induced pluripotent stem cell line (DHMCi008-A) from an individual with TUBA1A tubulinopathy. *Stem Cell Res.* 62:102818. 2022

Schröter J, Syring H, Göhring G, **Kölker S**, **Opladen T**, **Hoffmann GF**, **Syrbe S**, **Jung-Klawitter S**: Generation of an induced pluripotent stem cell line (DHMCi009-A) from an individual with TUBB2A tubulinopathy. *Stem Cell Res.* 64:102879. doi: 10.1016/j.scr.2022.102879. 2022

Schuhn A, Tobar TW, Gahlawat AW, **Hauke J**, Baumann L, **Okun JG**, Nees J: Potential of blood-based biomarker approaches in endometrium and breast cancer: a case-control comparison study. *Arch Gynecol Obstet.* 306(5):1623-1632.

Sekar R, Motzler K, Kwon Y, Novikoff A, Jülg J, Najafi B, Wang S, Warnke AL, Seitz S, Hass D, Gancheva S, Kahl S, Yang B, Finan B, **Schwarz K**, **Okun JG**, Roden M, Blüher M, Müller TD, Kraemer N, Behrends C, Plettenburg O, Miaczynska M, Herzig S, Zeigerer A: Vps37a regulates hepatic glucose production by controlling glucagon receptor localization to endosomes. *Cell Metab.* 34(11):1824-1842.e9

Sikonja J, Groselj U, Scarpa M, la Marca G, Cheillan D, **Kölker S**, Zetterström RH, Kožich V, Le Cam Y, Gumus G, Bottarelli V, van der Burg M, Dekkers E, Battelino T, Prevot J, Schielen PCJ, Bonham JR: Towards Achieving Equity and Innovation in Newborn Screening across Europe. *Int J Neonatal Screen.* 8(2):31. 2022

Sowah SA, Milanese A, Schübel R, Wirbel J, Kartal E, Johnson TS, Hirche F, Grafetstätter M, Nonnenmacher T, Kirsten R, López-Nogueroles M, Lahoz A, Schwarz KV, **Okun JG**, Ulrich CM, Nattenmüller J, von Eckardstein A, Müller D, Stangl GI, Kaaks R, Kühn T, Zeller G: Calorie restriction improves metabolic state independently of gut microbiome composition: a randomized dietary intervention trial. *Genome Med.* 14(1):30. 2022

Sulaj A, Kopf S, von Rauchhaupt E, Kliemank E, Brune M, Kender Z, Bartl H, Cortizo FG, Klepac K, Han Z, Kumar V, Longo V, Teleman A, **Okun JG**, Morgenstern J, Fleming T, Szendroedi J, Herzig S, Nawroth PP: Six-Month Periodic Fasting in Patients with Type 2 Diabetes and Diabetic Nephropathy: A Proof-of-Concept Study. *J Clin Endocrinol Metab.* 107(8):2167-2181.

Trinh TG, Schwarze CE, Müller M, **Goetz M**, Hassdenteufel K, Wallwiener M, Wallwiener S: Implementing a Perinatal Depression Screening in Clinical Routine: Exploring the Patient's Perspective. *Geburtshilfe Frauenheilkd.* 82(10):1082-1092. 2022

Trudzinski FC, Presotto MA, Buck E, Herth FJF, **Ries M**: Orphan drug development in alpha-1 antitrypsin deficiency. *Sci Rep.* 12(1):15497. 2022

Yépez VA, Gusic M, Kopajtich R, Mertes C, Smith NH, Alston CL, Ban R, Beblo S, Berutti R, Blessing H, Ciara E, Distelmaier F, Freisinger P, Häberle J, Hayflick SJ, Hempel M, Itkis YS, Kishita Y, Klopstock T, Krylova TD, Lamperti C, **Lenz D**, Makowski C, Mosegaard S, Müller MF, Muñoz-Pujol G, Nadel A, Ohtake A, Okazaki Y, Procopio E, Schwarzmayr T, Smet J, **Staufner C**, Stenton SL, Strom TM, Terrile C, Tort F, Van Coster R, Vanlander A, Wagner M, Xu M, Fang F, Ghezzi D, Mayr JA, Piekutowska-Abramczuk D, Ribes A, Rötig A, Taylor RW, Wortmann SB, Murayama K, Meitinger T, Gagneur J, Prokisch H: Clinical implementation of RNA sequencing for Mendelian disease diagnostics. *Genome Med.* 2022 Apr 5;14(1):38.

Yverneau M, Leroux S, Imbard A, **Gleich F**, Arion A, Moreau C, Nassogne MC, Szymanowski M, Tardieu M, Touati G, Bueno M, Chapman KA, Chien YH, Huemer M, Ješina P, Janssen MCH, **Kölker S**, Kožich V, Lavigne C, Lund AM, Mochel F, Morris A, Pons MR, Porrás-Hurtado GL, Benoist JF, Damaj L, Schiff M; E-HOD Consortium: Influence of early identification and therapy on long-term outcomes in early-onset MTHFR deficiency. *J Inherit Metab Dis.* 45(4):848-861.

Zauseder E, Haupt S, **Mütze U**, **Garbade SF**, **Kölker S**, Heuveline V: Opportunities and challenges in machine learning-based newborn screening-A systematic literature review. *JIMD Rep.* 63(3):250-261. 2022

Zellos A, Debray D, Indolfi G, Czubkowski P, Samyn M, Hadzic N, Gupte G, Fischler B, Smets F, Clément de Cléty S, Grenda R, Mozer Y, Mancell S, Jahnel J, Auzinger G, Worth A, Lisman T, **Staufner C**, Baumann U, Dhawan A, Alonso E, Squires RH, Verkade HJ: Proceedings of the European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Monothematic Conference, 2020: "Acute Liver Failure in Children": Treatment and Directions for Future Research. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 74(3):338-347.

Zellos A, Debray D, Indolfi G, Czubkowski P, Samyn M, Hadzic N, Gupte G, Fischler B, Smets F, de Cléty SC, Grenda R, Mozer Y, Mancell S, Jahnel J, Auzinger G, Worth A, Lisman T, **Staufner C**, Baumann U, Dhawan A, Alonso E, Squires RH, Verkade HJ. Proceedings of ESPGHAN Monothematic Conference 2020: "Acute Liver Failure in Children": Diagnosis and Initial Management. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 74(3):e45-e56.

Mohr I, **Merle U**. Preventing symptoms and long-term consequences of Wilson's disease. *MMW Fortschr Med.* 2022 Jun;164(12):62-63.

Mohr I, Bourhis H, Woimant F, Obadia MA, Morgil M, Morvan E, **Merle U**, Denk G, Poujois A, Weiss KH. Experience on switching trientine formulations in Wilson disease: Efficacy and safety after initiation of TETA 4HCl as substitute for TETA 2HCl. *J Gastroenterol Hepatol.* 2023 Feb;38(2):219-224.

Schilsky ML, Roberts EA, Bronstein JM, Dhawan A, Hamilton JP, Rivard AM, Washington MK, **Weiss KH**, Zimbren PC. A multidisciplinary approach to the diagnosis and management of Wilson disease: 2022 Practice Guidance on Wilson disease from the American Association for the Study of Liver Diseases. *Hepatology.* 2022 Dec 7. doi: 10.1002/hep.32801.

Schilsky ML, Roberts EA, Bronstein JM, Dhawan A, Hamilton JP, Rivard AM, Washington MK, **Weiss KH**, Zimbren PC. A multidisciplinary approach to the diagnosis and management of Wilson disease: Executive summary of the 2022 Practice Guidance on Wilson disease from the American Association for the Study of Liver Diseases. *Hepatology*. 2023 Apr 1;77(4):1428-1455.

Schilsky ML, Czlonkowska A, Zuin M, Cassiman D, Twardowsky C, Poujois A, Gondim FAA, Denk G, Cury RG, Ott P, Moore J, Ala A, D'Inca R, Couchonnal-Bedoya E, D'Hollander K, Dubois N, Kamlin COF, **Weiss KH**; CHELATE trial investigators. Trientine tetrahydrochloride versus penicillamine for maintenance therapy in Wilson disease (CHELATE): a randomised, open-label, non-inferiority, phase 3 trial. *Lancet Gastroenterol Hepatol*. 2022 Dec;7(12):1092-1102.

Weiss KH, Kruse C, Manolaki N, Zuin M, Ferenci P, van Scheppingen D, Wijnberg L, de Koning CE, Dhawan A. Multicentre, retrospective study to assess long-term outcomes of chelator based treatment with trientine in Wilson disease patients withdrawn from therapy with D-penicillamine. *Eur J Gastroenterol Hepatol*. 2022 Sep 1;34(9):940-947.

Panzer M, Viveiros A, Schaefer B, Baumgartner N, Seppi K, Djamshidian A, Todorov T, Griffiths WJH, Schott E, Schuelke M, Eurich D, Stättermayer AF, Bomford A, Foskett P, Vodopiutz J, Stauber R, Pertler E, Morell B, Tilg H, Müller T, Kiechl S, Jimenez-Heredia R, **Weiss KH**, Hahn SH, Janecke A, Ferenci P, Zoller H. Synonymous mutation in adenosine triphosphatase copper-transporting beta causes enhanced exon skipping in Wilson disease. *Hepatol Commun*. 2022 Jul;6(7):1611-1619.

van Bon BWM, Mefford HC, de Vries BBA, **Schaaf CP**. 15q13.3 Recurrent Deletion. 2010 Dec 23 [updated 2022 Nov 17]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2023. PMID: 21290787.

Rempel E, Kluck K, Beck S, Ourailidis I, Kazdal D, Neumann O, Volckmar AL, Kirchner M, Goldschmid H, Pfarr N, Weichert W, Hübschmann D, Fröhling S, Sutter C, **Schaaf CP**, Schirmacher P, Endris V, Stenzinger A, Budczies J. Pan-cancer analysis of genomic scar patterns caused by homologous recombination repair deficiency (HRD). *NPJ Precis Oncol*. 2022 Jun 9;6(1):36.

Althammer F, Muscatelli F, Grinevich V, **Schaaf CP**. Oxytocin-based therapies for treatment of Prader-Willi and Schaaf-Yang syndromes: evidence, disappointments, and future research strategies. *Transl Psychiatry*. 2022 Aug 8;12(1):318.

Bertacchi M, Tocco C, **Schaaf CP**, Studer M. Pathophysiological Heterogeneity of the BBSOA Neurodevelopmental Syndrome. *Cells*. 2022 Apr 8;11(8):1260.

Horak P, Leichsenring J, Goldschmid H, Kreuzfeldt S, Kazdal D, Teleanu V, Endris V, Geldon L, Allgäuer M, Volckmar AL, Dikow N, Renner M, Kirchner M, Penzel R, Ploeger C, Brandt R, Seker-Cin H, Budczies J, Heilig CE, Neumann O, **Schaaf CP**, Schirmacher P, Fröhling S, Stenzinger A. Assigning evidence to actionability: An introduction to variant interpretation in precision cancer medicine. *Genes Chromosomes Cancer*. 2022 Jun;61(6):303-313.

Baudon A, Clauss Creusot E, Althammer F, **Schaaf CP**, Charlet A. Emerging role of astrocytes in oxytocin-mediated control of neural circuits and brain functions. *Prog Neurobiol*. 2022 Oct;217:102328.

Sakai Y, Okuzono S, **Schaaf CP**, Ohga S. Translational pediatrics: clinical perspective for Phelan-McDermid syndrome and autism research. *Pediatr Res*. 2022 Aug;92(2):373-377.

Erhart P, Körfer D, Dihlmann S, Qiao JL, Hausser I, Ringleb P, Männer J, Dikow N, **Schaaf CP**, Grond-Ginsbach C, Böckler D. Multiple Arterial Dissections and Connective Tissue Abnormalities. *J Clin Med*. 2022 Jun 7;11(12):3264.

Sanchez MLN, Benjamin RH, Mitchell LE, Langlois PH, Canfield MA, Swartz MD, Scheuerle AE, Scott DA, Northrup H, **Schaaf CP**, Ray JW, McLean SD, Chen H, Lupo PJ, Agopian AJ. Birth Defect Co-Occurrence Patterns Among Infants with Cleft Lip and/or Palate. *Cleft Palate Craniofac J*. 2022 Apr;59(4):417-42

Marbach F, Lipska-Ziętkiewicz BS, Knurowska A, Michaud V, Margot H, Lespinasse J, Tran Mau Them F, Coubes C, Park J, Grosch S, Roggia C, Grasshoff U, Kalsner L, Denommé-Pichon AS, Afenjar A, Héron B, Keren B, Caro P, **Schaaf CP**. Phenotypic characterization of seven individuals with Marbach-Schaaf neurodevelopmental syndrome. *Am J Med Genet A*. 2022 Sep;188(9):2627-2636.

Benjamin RH, Scheuerle AE, Scott DA, Navarro Sanchez ML, Langlois PH, Canfield MA, Northrup H, **Schaaf CP**, Ray JW, McLean SD, Chen H, Swartz MD, Lupo PJ, Agopian AJ. Birth defect co-occurrence patterns in the Texas Birth Defects Registry. *Pediatr Res*. 2022 Apr;91(5):1278-1285.

Kampmeier A, Leitão E, Parenti I, Beygo J, Depienne C, Bramswig NC, Hsieh TC, Afenjar A, Beck-Wödl S, Grasshoff U, Haack TB, Bijlsma EK, Ruivenkamp C, Lausberg E, Elbracht M, Haanpää MK, Koillinen H, Heinrich U, Rost I, Jamra RA, Popp D, Koch-Hogrebe M, Rostasy K, López-González V, Sanchez-Soler MJ, Macedo C, Schmetz A, Steinborn C, Weidensee S, Lesmann H, Marbach F, Caro P, **Schaaf CP**, Krawitz P, Wiczorek D, Kaiser FJ, Kuechler

A. *PHIP*-associated Chung-Jansen syndrome: Report of 23 new individuals. *Front Cell Dev Biol.* 2023 Jan 16;10:1020609.

Lucas HM, Lewis AM, Lupo PJ, **Schaaf CP**. Parental perceptions of genetic testing for children with autism spectrum disorders. *Am J Med Genet A.* 2022 Jan;188(1):178-186.

Stüssel LG, Hollstein R, Laugsch M, Hochfeld LM, Welzenbach J, Schröder J, Thieme F, Ishorst N, Romero RO, Weinhold L, Hess T, Gehlen J, Mostowska A, Heilmann-Heimbach S, Mangold E, Rada-Iglesias A, Knapp M, **Schaaf CP**, Ludwig KU. *MIRNA-149* as a Candidate for Facial Clefting and Neural Crest Cell Migration. *J Dent Res.* 2022 Mar;101(3):323-330.

Dias KR, Carlston CM, Blok LER, De Hayr L, Nawaz U, Evans CA, Bayrak-Toydemir P, Htun S, Zhu Y, Ma A, Lynch SA, Moorwood C, Stals K, Ellard S, Bainbridge MN, Friedman J, Pappas JG, Rabin R, Nowak CB, Douglas J, Wilson TE, Guillen Sacoto MJ, Mullegama SV, Palculict TB, Kirk EP, Pinner JR, Edwards M, Montanari F, Graziano C, Pippucci T, Dingmann B, Glass I, Mefford HC, Shimoji T, Suzuki T, Yamakawa K, Streff H, **Schaaf CP**, Slavotinek AM, Voineagu I, Carey JC, Buckley MF, Schenck A, Harvey RJ, Roscioli T. De Novo *ZMYND8* variants result in an autosomal dominant neurodevelopmental disorder with cardiac malformations. *Genet Med.* 2022 Sep;24(9):1952-1966.

Althammer F, Wimmer MC, Krabichler Q, Küppers S, Schimmer J, Fröhlich H, Dötsch L, Gruber T, Wunsch S, Schubert T, Kirchner MK, Stern JE, Charlet A, Grinevich V, **Schaaf CP**. Analysis of the hypothalamic oxytocin system and oxytocin receptor-expressing astrocytes in a mouse model of Prader-Willi syndrome. *J Neuroendocrinol.* 2022 Dec;34(12):e13217.

Titgemeyer SC, Schaaf CP. Facebook Support Groups for Pediatric Rare Diseases: Cross-Sectional Study to Investigate Opportunities, Limitations, and Privacy Concerns. *JMIR Pediatr Parent.* 2022 Jan 6;5(1):e31411.

Schraw JM, Benjamin RH, Shumate CJ, Canfield MA, Scott DA, McLean SD, Northrup H, Scheuerle AE, **Schaaf CP**, Ray JW, Chen H, Agopian AJ, Lupo PJ. Patterns of co-occurring birth defects in children with anotia and microtia. *Am J Med Genet A.* 2023 Mar;191(3):805-812.

Riggs ER, Bingaman TI, Barry CA, Behlmann A, Bluske K, Bostwick B, Bright A, Chen CA, Clause AR, Dharmadhikari AV, Ganapathi M, Gonzaga-Jauregui C, Grant AR, Hughes MY, Kim SR, Krause A, Liao J, Lumaka A, Mah M, Maloney CM, Mohan S, Osei-Owusu IA, Reble E, Rennie O, Savatt JM, Shimelis H, Siegert RK, Sneddon TP, Thaxton C, Toner KA, Tran KT, Webb R, Wilcox EH, Yin J, Zhuo X, Znidarsic M, Martin CL, Betancur C, Vorstman JAS, Miller DT, **Schaaf CP**. Clinical validity assessment of genes frequently tested on intellectual disability/autism sequencing panels. *Genet Med.* 2022 Sep;24(9):1899-1908.

Erhart P, Körfer D, Grond-Ginsbach C, Qiao JL, Bischoff MS, Hempel M, **Schaaf CP**, Grau A, Böckler D. Genetic Variation in *LRP1* Associates with Stanford Type B Aortic Dissection Risk and Clinical Outcome. *J Cardiovasc Dev Dis.* 2022 Jan 5;9(1):14.

Hsieh TC, Bar-Haim A, Moosa S, Ehmke N, Gripp KW, Pantel JT, Danyel M, Mensah MA, Horn D, Rosnev S, Fleischer N, Bonini G, Hustinx A, Schmid A, Knaus A, Javanmardi B, Klinkhammer H, Lesmann H, Sivalingam S, Kamphans T, Meiswinkel W, Ebstein F, Krüger E, Küry S, Bézieau S, Schmidt A, Peters S, Engels H, Mangold E, Kreiß M, Cremer K, Perne C, Betz RC, Bender T, Grundmann-Hauser K, Haack TB, Wagner M, Brunet T, Bentzen HB, Averdunk L, Coetzer KC, Lyon GJ, Spielmann M, **Schaaf CP**, Mundlos S, Nöthen MM, Krawitz PM. GestaltMatcher facilitates rare disease matching using facial phenotype descriptors. *Nat Genet.* 2022 Mar;54(3):349-357.

Velmans C, O'Donnell-Luria AH, Argilli E, Tran Mau-Them F, Vitobello A, Chan MC, Fung JL, Rech M, Abicht A, Aubert Mucca M, Carmichael J, Chassaing N, Clark R, Coubes C, Denommé-Pichon AS, de Dios JK, England E, Funalot B, Gerard M, Joseph M, Kennedy C, Kumps C, Willems M, van de Laar IMBH, Aarts-Tesselaar C, van Slegtenhorst M, Lehalle D, Leppig K, Lessmeier L, Pais LS, Paterson H, Ramanathan S, Rodan LH, Superti-Furga A, Chung BHY, Sherr E, Netzer C, **Schaaf CP**, Erger F. O'Donnell-Luria-Rodan syndrome: description of a second multinational cohort and refinement of the phenotypic spectrum. *J Med Genet.* 2022 Jul;59(7):697-705.

Yuan B, Schulze KV, Assia Batzir N, Sinson J, Dai H, Zhu W, Bocanegra F, Fong CT, Holder J, Nguyen J, **Schaaf CP**, Yang Y, Bi W, Eng C, Shaw C, Lupski JR, Liu P. Sequencing individual genomes with recurrent genomic disorder deletions: an approach to characterize genes for autosomal recessive rare disease traits. *Genome Med.* 2022 Sep 30;14(1):113.

Moog U, Dobyns WB. Encephalocraniocutaneous Lipomatosis. 2022 Jan 27. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews*[®] [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2023. PMID: 35099867.

Kolvenbach CM, Felger T, Schierbaum L, Thiffault I, Pastinen T, Szczepańska M, Zaniew M, Adamczyk P, Bayat A, Yilmaz Ö, Lindenberg TT, Thiele H, Hildebrandt F, Hinderhofer K, **Moog U**, Hilger AC, Sullivan B, Bartik L, Gnyś P, Grote P, Odermatt B, Reutter HM, Dworschak GC. X-linked variations in *SHROOM4* are implicated in congenital

anomalies of the urinary tract and the anorectal, cardiovascular and central nervous systems. *J Med Genet.* 2023 Jun;60(6):587-596.

Morison LD, Meffert E, Stampfer M, Steiner-Wilke I, **Vollmer B, Schulze K, Briggs T, Braden R, Vogel A, Thompson-Lake D, Patel C, Blair E, Goel H, Turner S, Moog U, Riess A, Liegeois F, Koolen DA, Amor DJ, Kleefstra T, Fisher SE, Zweier C, Morgan AT.** In-depth characterisation of a cohort of individuals with missense and loss-of-function variants disrupting *FOXP2*. *J Med Genet.* 2023 Jun;60(6):597-607.

Beckmann NA, Bangert Y, Putz C, **Götze M, Renkawitz T, Hagemann S.** Treatment of hip dysplasia in young adults. *Orthopädie (Heidelb).* 2022 Sep;51(9):763-774.

Gather KS, Mavrev I, Gantz S, Dreher T, **Hagemann S, Beckmann NA.** Outcome Prognostic Factors in MRI during Spica Cast Therapy Treating Developmental Hip Dysplasia with Midterm Follow-Up. *Children (Basel).* 2022 Jul 7;9(7):1010.

Salami F, Götze M, Campos S, Leboucher J, **Hagemann S, Wolf SI.** Estimation of a midfoot joint center in typically developed adults using functional calibration methods. *Gait Posture.* 2022 Sep;97:203-209.

Tsitlakidis S, Beckmann NA, Wolf SI, **Hagemann S, Renkawitz T, Götze M.** GMFCS Level-Specific Differences in Kinematics and Joint Moments of the Involved Side in Unilateral Cerebral Palsy. *J Clin Med.* 2022 May 2;11(9):2556.

Tsitlakidis S, Campos S, Beckmann NA, Wolf SI, **Hagemann S, Renkawitz T, Götze M.** Transversal Malalignment and Proximal Involvement Play a Relevant Role in Unilateral Cerebral Palsy Regardless the Subtype. *J Clin Med.* 2022 Aug 17;11(16):4816.

Bangert Y, Mittelstrass F, Weisshorn J, **Hagemann S, Barié A, Jaber A.** The Ali Krogus procedure for treatment of patellofemoral instability should be regarded as obsolete even in skeletally immature patients. *BMC Musculoskelet Disord.* 2022 Mar 16;23(1):257.

Jaber A, Schwarze M, Steinle V, **Götze M, Hagemann S.** Pediatric patient with a bilateral Salter-Harris II fracture and slipped capital femoral epiphysis secondary to autosomal recessive osteopetrosis. *Orthopädie (Heidelb).* 2022 Dec;51(12):1015-1021.

Venkataramani V, Yang Y, Schubert MC, Reyhan E, Tetzlaff SK, Wißmann N, Botz M, Soyka SJ, Beretta CA, Pramatarov RL, Fankhauser L, Garofano L, Freudenberg A, Wagner J, Tanev DI, Ratliff M, Xie R, Kessler T, Hoffmann DC, Hai L, Dörflinger Y, Hoppe S, Yabo YA, Golebiewska A, Niclou SP, Sahm F, Lasorella A, Slowik M, Döring L, Iavarone A, **Wick W, Kuner T, Winkler F.** Glioblastoma hijacks neuronal mechanisms for brain invasion. *Cell.* 2022 Aug 4;185(16):2899-2917.e31.

Venkataramani V, Schneider M, Giordano FA, Kuner T, **Wick W, Herrlinger U, Winkler F.** Disconnecting multicellular networks in brain tumours. *Nat Rev Cancer.* 2022 Aug;22(8):481-491.

Haanen J, Obeid M, Spain L, Carbonnel F, Wang Y, Robert C, Lyon AR, **Wick W, Kostine M, Peters S, Jordan K, Larkin J;** ESMO Guidelines Committee. Electronic address: clinicalguidelines@esmo.org. Management of toxicities from immunotherapy: ESMO Clinical Practice Guideline for diagnosis, treatment and follow-up. *Ann Oncol.* 2022 Dec;33(12):1217-1238.

Hausmann D, Hoffmann DC, Venkataramani V, Jung E, Horschitz S, Tetzlaff SK, Jabali A, Hai L, Kessler T, Azoñín DD, Weil S, Kourtesakis A, Sievers P, Habel A, Breckwoldt MO, Karreman MA, Ratliff M, Messmer JM, Yang Y, Reyhan E, Wendler S, Löb C, Mayer C, Figarella K, Osswald M, Solecki G, Sahm F, Garaschuk O, Kuner T, Koch P, Schlesner M, **Wick W, Winkler F.** Autonomous rhythmic activity in glioma networks drives brain tumour growth. *Nature.* 2023 Jan;613(7942):179-186.

Yang Y, Schubert MC, Kuner T, **Wick W, Winkler F, Venkataramani V.** Brain Tumor Networks in Diffuse Glioma. *Neurotherapeutics.* 2022 Oct;19(6):1832-1843

Kaulen LD, Doubrovinskaia S, Mooshage C, Jordan B, Purrucker J, Haubner C, Seliger C, Lorenz HM, Nagel S, Wildemann B, Bendszus M, Wick W, Schönenberger S. Neurological autoimmune diseases following vaccinations against SARS-CoV-2: a case series. *Eur J Neurol.* 2022 Feb;29(2):555-563.

Suwala AK, Felix M, Friedel D, Stichel D, Schimpf D, Hinz F, Hewer E, Schweizer L, Dohmen H, Pohl U, Staszewski O, Korshunov A, Stein M, Wongsurawat T, Cheunsuacchon P, Sathornsumetee S, Koelsche C, Turner C, Le Rhun E, Mühlebner A, Schucht P, Özduman K, Ono T, Shimizu H, Prinz M, Acker T, Herold-Mende C, Kessler T, **Wick W, Capper D, Wesseling P, Sahm F, von Deimling A, Hartmann C, Reuss DE.** Oligosarcomas, IDH-mutant are distinct and aggressive. *Acta Neuropathol.* 2022 Feb;143(2):263-281

Tesileanu CMS, Sanson M, **Wick W, Brandes AA, Clement PM, Erridge SC, Vogelbaum MA, Nowak AK, Baurain JF, Mason WP, Wheeler H, Chinot OL, Gill S, Griffin M, Rogers L, Taal W, Rudà R, Weller M, McBain C, van Linde ME, Aldape K, Jenkins RB, Kros JM, Wesseling P, von Deimling A, Hoogstrate Y, de Heer I, Atmodimedjo PN, Dubbink HJ, Brouwer RWW, van IJcken WFJ, Cheung KJ, Golfopoulos V, Baumert BG, Gorlia T, French PJ, van den Bent MJ.** Temozolomide and Radiotherapy versus Radiotherapy Alone in Patients with Glioblastoma, IDH-wildtype:

Post Hoc Analysis of the EORTC Randomized Phase III CATNON Trial. *Clin Cancer Res.* 2022 Jun 13;28(12):2527-2535.

Yang J, Wang Q, Zhang ZY, Long L, Ezhilarasan R, Karp JM, Tsigirigos A, Snuderl M, Wiestler B, **Wick W**, Miao Y, Huse JT, Sulman EP. DNA methylation-based epigenetic signatures predict somatic genomic alterations in gliomas. *Nat Commun.* 2022 Jul 29;13(1):4410.

Pati S, Baid U, Edwards B, Sheller M, Wang SH, Reina GA, Foley P, Gruzdev A, Karkada D, Davatzikos C, Sako C, Ghodasara S, Bilello M, Mohan S, Vollmuth P, Brugnara G, Preetha CJ, Sahm F, Maier-Hein K, Zenk M, Bendszus M, **Wick W**, Calabrese E, Rudie J, Villanueva-Meyer J, Cha S, Ingalhalikar M, Jadhav M, Pandey U, Saini J, Garrett J, Larson M, Jeraj R, Currie S, Froom R, Fatania K, Huang RY, Chang K, Balaña C, Capellades J, Puig J, Trenkler J, Pichler J, Necker G, Haunschmidt A, Meckel S, Shukla G, Liem S, Alexander GS, Lombardo J, Palmer JD, Flanders AE, Dicker AP, Sair HI, Jones CK, Venkataraman A, Jiang M, So TY, Chen C, Heng PA, Dou Q, Kozubek M, Lux F, Michálek J, Matula P, Keřkovský M, Kopřivová T, Dostál M, Vybíhal V, Vogelbaum MA, Mitchell JR, Farinhas J, Maldjian JA, Yogananda CGB, Pinho MC, Reddy D, Holcomb J, Wagner BC, Ellingson BM, Cloughesy TF, Raymond C, Oughourlian T, Hagiwara A, Wang C, To MS, Bhardwaj S, Chong C, Agzarian M, Falcão AX, Martins SB, Teixeira BCA, Sprenger F, Menotti D, Lucio DR, LaMontagne P, Marcus D, Wiestler B, Kofler F, Ezhov I, Metz M, Jain R, Lee M, Lui YW, McKinley R, Slotboom J, Radojewski P, Meier R, Wiest R, Murcia D, Fu E, Haas R, Thompson J, Ormond DR, Badve C, Sloan AE, Vadmal V, Waite K, Colen RR, Pei L, Ak M, Srinivasan A, Bapuraj JR, Rao A, Wang N, Yoshiaki O, Moritani T, Turk S, Lee J, Prabhudesai S, Morón F, Mandel J, Kamnitsas K, Glocker B, Dixon LVM, Williams M, Zampakis P, Panagiotopoulos V, Tsiganos P, Alexiou S, Haliassos I, Zacharaki EI, Moustakas K, Kalogeropoulou C, Kardamakis DM, Choi YS, Lee SK, Chang JH, Ahn SS, Luo B, Poisson L, Wen N, Tiwari P, Verma R, Bareja R, Yadav I, Chen J, Kumar N, Smits M, van der Voort SR, Alafandi A, Incekara F, Wijnenga MMJ, Kapsas G, Gahrman R, Schouten JW, Dubbink HJ, Vincent AJPE, van den Bent MJ, French PJ, Klein S, Yuan Y, Sharma S, Tseng TC, Adabi S, Niclou SP, Keunen O, Hau AC, Vallières M, Fortin D, Lepage M, Landman B, Ramadass K, Xu K, Chotai S, Chambless LB, Mistry A, Thompson RC, Gusev Y, Bhuvaneshwar K, Sayah A, Bencheqroun C, Belouali A, Madhavan S, Booth TC, Chelliah A, Modat M, Shuaib H, Dragos C, Abayazeed A, Kolodziej K, Hill M, Abbassy A, Gamal S, Mekhaimar M, Qayati M, Reyes M, Park JE, Yun J, Kim HS, Mahajan A, Muzi M, Benson S, Beets-Tan RGH, Teuwen J, Herrera-Trujillo A, Trujillo M, Escobar W, Abello A, Bernal J, Gómez J, Choi J, Baek S, Kim Y, Ismael H, Allen B, Buatti JM, Kotrotsou A, Li H, Weiss T, Weller M, Bink A, Pouymayou B, Shaykh HF, Saltz J, Prasanna P, Shrestha S, Mani KM, Payne D, Kurc T, Pelaez E, Franco-Maldonado H, Loayza F, Quevedo S, Guevara P, Torche E, Mendoza C, Vera F, Ríos E, López E, Velastin SA, Ogbale G, Soneye M, Oyekunle D, Odafe-Oyibotha O, Osobu B, Shu'aibu M, Dorcas A, Dako F, Simpson AL, Hamghalam M, Peoples JJ, Hu R, Tran A, Cutler D, Moraes FY, Boss MA, Gimpel J, Veettil DK, Schmidt K, Bialecki B, Marella S, Price C, Cimino L, Apgar C, Shah P, Menze B, Barnholtz-Sloan JS, Martin J, Bakas S. Federated learning enables big data for rare cancer boundary detection. *Nat Commun.* 2022 Dec 5;13(1):7346.

Schönrock A, Heinzelmann E, Steffl B, Demirdizen E, Narayanan A, Krunic D, Bähr M, Park JW, Schmidt C, Özdu-man K, Pamir MN, **Wick W**, Bestvater F, Weichenhan D, Plass C, Taranda J, Mall M, Turcan Ş. MEOX2 homeobox gene promotes growth of malignant gliomas. *Neuro Oncol.* 2022 Nov 2;24(11):1911-1924.

Tehrani C, Fankhauser L, Harter PN, Ratcliffe CDH, Zeiner PS, Messmer JM, Hoffmann DC, Frey K, Westphal D, Ronellenfisch MW, Sahai E, **Wick W**, Karreman MA, Winkler F. The PI3K/Akt/mTOR pathway as a preventive target in melanoma brain metastasis. *Neuro Oncol.* 2022 Feb 1;24(2):213-225.

Adeberg S, Knoll M, Koelsche C, Bernhardt D, Schrimpf D, Sahm F, König L, Harrabi SB, Hörner-Rieber J, Verma V, Bewerunge-Hudler M, Unterberg A, Sturm D, Jungk C, Herold-Mende C, **Wick W**, von Deimling A, Debus J, Rieken S, Abdollahi A. DNA-methylome-assisted classification of patients with poor prognostic subventricular zone associated IDH-wildtype glioblastoma. *Acta Neuropathol.* 2022 Jul;144(1):129-142.

Alhalabi OT, Fletcher MNC, Hielscher T, Kessler T, Lokumcu T, Baumgartner U, Wittmann E, Schlue S, Göttmann M, Rahman S, Hai L, Hansen-Palmus L, Puccio L, Nakano I, Herold-Mende C, Day BW, **Wick W**, Sahm F, Phillips E, Goidts V. A novel patient stratification strategy to enhance the therapeutic efficacy of dasatinib in glioblastoma. *Neuro Oncol.* 2022 Jan 5;24(1):39-51.

Wick W. Disruptive innovations in neuromedicine. *Nervenarzt.* 2022 Oct;93(10):975-976.

Preusser M, Silvani A, Le Rhun E, Soffietti R, Lombardi G, Sepulveda JM, Brandal P, Brazill L, Bonneville-Levard A, Lorgis V, Vauleon E, Bromberg J, Erridge S, Cameron A, Lefranc F, Clement PM, Dumont S, Sanson M, Bronnimann C, Balanà C, Thon N, Lewis J, Mair MJ, Sievers P, Furtner J, Pichler J, Bruna J, Ducray F, Reijneveld JC, Mawrin C, Bendszus M, Marosi C, Golfopoulos V, Coens C, Gorlia T, Weller M, Sahm F, **Wick W**. Trabectedin for recurrent WHO grade 2 or 3 meningioma: A randomized phase II study of the EORTC Brain Tumor Group (EORTC-1320-BTG). *Neuro Oncol.* 2022 May 4;24(5):755-767.

Dobrovinskaia S, Mooshage CM, Seliger C, Lorenz HM, Nagel S, Lehnert P, Purrucker J, Wildemann B, Bendszus M, **Wick W**, Schönenberger S, Kaulen LD. Neurological autoimmune diseases following vaccinations against severe acute respiratory syndrome coronavirus 2 (SARS-CoV-2): A follow-up study. *Eur J Neurol.* 2023 Feb;30(2):463-473.

Kessler T, Ito J, **Wick W**, Wick A. Conventional and emerging treatments of astrocytomas and oligodendrogliomas. *J Neurooncol.* 2023 May;162(3):471-478.

Bernhardt D, König L, Grosu AL, Rieken S, Krieg SM, **Wick W**, Wiestler B, Schmidt-Graf F, Sahm F, Gempt J, Meyer B, Krause BJ, Petersen C, Fietkau R, Thomas M, Giordano F, Wittig-Sauerwein A, Debus J, Tabatabai G, Hau P, Steinbach J, Combs SE; Expert Panel of the German Society of Radiation Oncology (DEGRO). DEGRO practical guideline for central nervous system radiation necrosis part 2: treatment. *Strahlenther Onkol.* 2022 Nov;198(11):971-980.

Felix M, Friedel D, Jayavelu AK, Filipski K, Reinhardt A, Warnken U, Stichel D, Schrimpf D, Korshunov A, Wang Y, Kessler T, Etminan N, Unterberg A, Herold-Mende C, Heikaus L, Sahm F, **Wick W**, Harter PN, von Deimling A, Reuss DE. HIP1R and vimentin immunohistochemistry predict 1p/19q status in IDH-mutant glioma. *Neuro Oncol.* 2022 Dec 1;24(12):2121-2132.

Tang Z, Dokic I, Knoll M, Ciamarone F, Schwager C, Klein C, Cebulla G, Hoffmann DC, Schlegel J, Seidel P, Rutenberg C, Brons S, Herold-Mende C, **Wick W**, Debus J, Lemke D, Abdollahi A. Radioresistance and Transcriptional Reprogramming of Invasive Glioblastoma Cells. *Int J Radiat Oncol Biol Phys.* 2022 Feb 1;112(2):499-513.

Reinhardt A, Pfister K, Schrimpf D, Stichel D, Sahm F, Reuss DE, Capper D, Wefers AK, Ebrahimi A, Sill M, Felsberg J, Reifenberger G, Becker A, Prinz M, Staszewski O, Hartmann C, Schittenhelm J, Gramatzki D, Weller M, Olar A, Rushing EJ, Bergmann M, Farrell MA, Blümcke I, Coras R, Beckervordersandforth J, Kim SH, Rogerio F, Dimova PS, Niehusmann P, Unterberg A, Platten M, Pfister SM, **Wick W**, Herold-Mende C, von Deimling A. Anaplastic ganglioglioma-A diagnosis comprising several distinct tumour types. *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2022 Dec;48(7):e12847.

Ciprut S, Berberich A, Knoll M, Pusch S, Hoffmann D, Furkel J, Ward Gahlawat A, Kahlert-Konzelmann L, Sahm F, Warnken U, Winter M, Schnölzer M, Pusch S, von Deimling A, Abdollahi A, **Wick W**, Lemke D. AAMP is a binding partner of costimulatory human B7-H3. *Neurooncol Adv.* 2022 Jun 30;4(1):vdac098.

Bernhardt D, König L, Grosu A, Wiestler B, Rieken S, **Wick W**, Gempt J, Krieg SM, Schmidt-Graf F, Sahm F, Meyer B, Krause BJ, Petersen C, Fietkau R, Thomas M, Giordano F, Wittig-Sauerwein A, Debus J, Tabatabai G, Hau P, Steinbach J, Combs SE; Expert Panel of the German Society of Radiation Oncology (DEGRO). DEGRO practical guideline for central nervous system radiation necrosis part 1: classification and a multistep approach for diagnosis. *Strahlenther Onkol.* 2022 Oct;198(10):873-883.

Seliger C, Nürnberg C, **Wick W**, Wick A. Lung toxicity of lomustine in the treatment of progressive gliomas. *Neurooncol Adv.* 2022 May 10;4(1):vdac068.

Busetto L, Hoffmann J, Stang C, Amiri H, Seker F, Purrucker J, Ringleb PA, Nagel S, Bendszus M, **Wick W**, Gumbinger C. Patient Pathways During Acute in-Hospital Stroke Treatment: A Qualitative Multi-Method Study. *Int J Integr Care.* 2022 Feb 21;22(1):16.

Pflüger I, Wald T, Isensee F, Schell M, Meredig H, Schlamp K, Bernhardt D, Brugnara G, Heußel CP, Debus J, **Wick W**, Bendszus M, Maier-Hein KH, Vollmuth P. Automated detection and quantification of brain metastases on clinical MRI data using artificial neural networks. *Neurooncol Adv.* 2022 Aug 23;4(1):vdac138.

Foesleitner O, Jäger LB, Schwarz D, Hayes J, Sam G, Wildemann B, **Wick W**, Bendszus M, Heiland S. Peripheral Nerve Involvement at First Diagnosis of Multiple Sclerosis: A Prospective MR Neurography Study. *Invest Radiol.* 2023 Feb 1;58(2):173-179.

Brenner S, Hartzendorf S, Vogt P, Maier E, Etminan N, Jung E, **Wick W**, Sahm F, Winkler F, Ratliff M. Progression Patterns in Non-Contrast-Enhancing Gliomas Support Brain Tumor Responsiveness to Surgical Lesions. *Pathol Oncol Res.* 2022 May 30;28:1610268.

Le Rhun E, Opong FB, Vanlancker M, Stupp R, Nabors B, Chinot O, **Wick W**, Preusser M, Gorlia T, Weller M. Prognostic significance of therapy-induced myelosuppression in newly diagnosed glioblastoma. *Neuro Oncol.* 2022 Sep 1;24(9):1533-1545.

Wick A, Sander A, Koch M, Bendszus M, Combs S, Haut T, Dormann A, Walter S, Pertz M, Merkle-Lock J, Selkrig N, Limprecht R, Baumann L, Kieser M, Sahm F, Schlegel U, Winkler F, Platten M, **Wick W**, Kessler T. Improvement of functional outcome for patients with newly diagnosed grade 2 or 3 gliomas with co-deletion of 1p/19q - IM-PROVE CODEL: the NOA-18 trial. *BMC Cancer.* 2022 Jun 13;22(1):645.

Kandler K, Witzel S, Eder K, Rothenbacher D, Nagel G, Peter RS, Schuster J, Dorst J, Rosenbohm A, Ludolph AC; ALS Registry Study Group. Phenotyping of the thoracic-onset variant of amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2022 May;93(5):563-565.

Ebrahimi A, Korshunov A, Reifenberger G, Capper D, Felsberg J, Trisolini E, Pollo B, Calatozzolo C, Prinz M, Staszewski O, Schweizer L, Schittenhelm J, Harter PN, Paulus W, Thomas C, Kohlhof-Meinecke P, Seiz-Rosenhagen M, Milde T, Casalini BM, Suwala A, Wefers AK, Reinhardt A, Sievers P, Kramm CM, Etmianam N, Unterberg A, **Wick W**, Herold-Mende C, Sturm D, Pfister SM, Sill M, Jones DTW, Schrimpf D, Reuss DE, Aldape K, Abdullaev Z, Sahm F, von Deimling A, Stichel D. Pleomorphic xanthoastrocytoma is a heterogeneous entity with pTERT mutations prognosticating shorter survival. *Acta Neuropathol Commun.* 2022 Jan 10;10(1):5.

Caramanna I, Klein M, van den Bent M, Idbaih A, **Wick W**, Taphoorn MJB, Dirven L, Bottomley A, Reijneveld JC; EORTC Quality of Life Group and EORTC Brain Tumor Group. Neurocognitive impairment and patient-proxy agreement on health-related quality of life evaluations in recurrent high-grade glioma patients. *Qual Life Res.* 2022 Nov;31(11):3253-3266.

Lu KH, Michel J, Kilian M, Aslan K, Qi H, Kehl N, Jung S, Sanghvi K, Lindner K, Zhang XW, Green EW, Poschke I, Ratliff M, Bunse T, Sahm F, von Deimling A, **Wick W**, Platten M, Bunse L. T cell receptor dynamic and transcriptional determinants of T cell expansion in glioma-infiltrating T cells. *Neurooncol Adv.* 2022 Aug 31;4(1):vdac140.

Hagiwara A, Schlossman J, Shabani S, Raymond C, Tatekawa H, Abrey LE, Garcia J, Chinot O, Saran F, Nishikawa R, Henriksson R, Mason WP, **Wick W**, Cloughesy TF, Ellingson BM. Incidence, molecular characteristics, and imaging features of "clinically-defined pseudoprogression" in newly diagnosed glioblastoma treated with chemoradiation. *J Neurooncol.* 2022 Sep;159(3):509-518.

Patel A, Dogan H, Payne A, Krause E, Sievers P, Schoebe N, Schrimpf D, Blume C, Stichel D, Holmes N, Euskirchen P, Hench J, Frank S, Rosenstiel-Goidts V, Ratliff M, Etmianam N, Unterberg A, Dieterich C, Herold-Mende C, Pfister SM, **Wick W**, Loose M, von Deimling A, Sill M, Jones DTW, Schlesner M, Sahm F. Rapid-CNS²: rapid comprehensive adaptive nanopore-sequencing of CNS tumors, a proof-of-concept study. *Acta Neuropathol.* 2022 May;143(5):609-612.

Kilian M, Friedrich M, Sanghvi K, Green E, Pusch S, Kawauchi D, Löwer M, Sonner JK, Krämer C, Zaman J, Jung S, Breckwoldt MO, Willimsky G, Eichmüller SB, von Deimling A, **Wick W**, Sahm F, Platten M, Bunse L. T-cell Receptor Therapy Targeting Mutant Capicua Transcriptional Repressor in Experimental Gliomas. *Clin Cancer Res.* 2022 Jan 15;28(2):378-389.

Jiguet-Jiglaire C, Boissonneau S, Denicolai E, Hein V, Lasseur R, Garcia J, Romain S, Appay R, Graillon T, Mason W, Carpentier AF, Brandes AA, Ouafik L', **Wick W**, Baaziz A, Gigan JP, Argüello RJ, Figarella-Branger D, Chinot O, Tabouret E. Plasmatic MMP9 released from tumor-infiltrating neutrophils is predictive for bevacizumab efficacy in glioblastoma patients: an AVAglio ancillary study. *Acta Neuropathol Commun.* 2022 Jan 3;10(1):1.

Berghoff AS, Breckwoldt MO, Riedemann L, Karimian-Jazi K, Loew S, Schlieter F, Furtner J, Cinci M, Thomas M, Strowitzki MJ, Marmé F, Michel LL, Schmidt T, Jäger D, Bendszus M, Preusser M, Wick W, **Winkler F**. Bevacizumab-based treatment as salvage therapy in patients with recurrent symptomatic brain metastases. *Neurooncol Adv.* 2020 Mar 16;2(1):vdaa038.

Kebir S, Lazaridis L, **Wick W**, Platten M, Tabatabai G, Combs SE, Schmidt T, Agkatsev S, Blau T, Mäurer I, Kahlert U, Sagerer A, Berberich A, Heider S, Mütter M, Bodensohn R, Behling F. Gender disparity regarding work-life balance satisfaction among German neuro-oncologists: a YoungNOA survey. *Neuro Oncol.* 2022 Sep 1;24(9):1609-1611.

Coomans MB, Dirven L, Aaronson N, Baumert BG, van den Bent M, Bottomley A, Brandes AA, Chinot O, Coens C, Gorlia T, Herrlinger U, Keime-Guibert F, Malmström A, Martinelli F, Stupp R, Talacchi A, Weller M, **Wick W**, Reijneveld JC, Taphoorn MJB. Factors associated with health-related quality of life (HRQoL) deterioration in glioma patients during the progression-free survival period. *Neuro Oncol.* 2022 Dec 1;24(12):2159-2169.

Busetto L, Sert M, Herzog F, Hoffmann J, Stang C, Amiri H, Seker F, Purrucker J, Mundiyanapurath S, Ringleb PA, Nagel S, Bendszus M, **Wick W**, Gumbinger C. "But it's a nice compromise" - Qualitative multi-centre study of barriers and facilitators to acute telestroke cooperation in a regional stroke network. *Eur J Neurol.* 2022 Jan;29(1):208-216.

Kaulen LD, Gumbinger C, Hinz F, Kessler T, Winkler F, Bendszus M, Sahm F, **Wick W**. Intraventricular immune checkpoint inhibition with nivolumab in relapsed primary central nervous system lymphoma. *Neurooncol Adv.* 2022 Apr 13;4(1):vdac051.

Weller M, van den Bent M, Preusser M, Le Rhun E, Tonn JC, Minniti G, Bendszus M, Balana C, Chinot O, Dirven L, French P, Hegi ME, Jakola AS, Platten M, Roth P, Rudà R, Short S, Smits M, Taphoorn MJB, von Deimling A, Westphal M, Soffietti R, Reifenberger G, **Wick W**. Author Correction: EANO guidelines on the diagnosis and treatment of diffuse gliomas of adulthood. *Nat Rev Clin Oncol.* 2022 May;19(5):357-358.

Dogan H, Blume C, Patel A, Jungwirth G, Sogerer L, Ratliff M, Ketter R, Herold-Mende C, Jones DTW, **Wick W**, Vollmuth P, Zweckberger K, Reuss D, von Deimling A, Sahm F. Single-cell DNA sequencing reveals order of

mutational acquisition in TRAF7/AKT1 and TRAF7/KLF4 mutant meningiomas. *Acta Neuropathol.* 2022 Oct;144(4):799-802.

Le Rhun E, Oppong FB, van den Bent M, **Wick W**, Brandes AA, Taphoorn MJ, Platten M, Idbaih A, Clement PM, Preusser M, Golinopoulos V, Gorlia T, Weller M. Thrombocytopenia limits the feasibility of salvage lomustine chemotherapy in recurrent glioblastoma: a secondary analysis of EORTC 26101. *Eur J Cancer.* 2023 Jan;178:13-22.

Küchler M, El Shafie RA, Adeberg S, Herfarth K, König L, Lang K, Hörner-Rieber J, Plinkert PK, **Wick W**, Sahm F, Sprengel SD, Debus J, Bernhardt D. Outcome after Radiotherapy for Vestibular Schwannomas (VS)-Differences in Tumor Control, Symptoms and Quality of Life after Radiotherapy with Photon versus Proton Therapy. *Cancers (Basel).* 2022 Apr 10;14(8):1916.

Caramanna I, de Kort JM, Brandes AA, Taal W, Platten M, Idbaih A, Frenel JS, **Wick W**, Preetha CJ, Bendszus M, Vollmuth P, Reijneveld JC, Klein M. Corticosteroids use and neurocognitive functioning in patients with recurrent glioblastoma: Evidence from European Organization for Research and Treatment of Cancer (EORTC) trial 26101. *Neurooncol Pract.* 2022 Mar 13;9(4):310-316.

Sievers P, Sill M, Schrimpf D, Friedel D, Sturm D, Gardberg M, Kurian KM, Krskova L, Vicha A, Schaller T, Hagel C, Abdullaev Z, Aldape K, Jacques TS, Korshunov A, **Wick W**, Pfister SM, von Deimling A, Jones DTW, Sahm F. Epigenetic profiling reveals a subset of pediatric-type glioneuronal tumors characterized by oncogenic gene fusions involving several targetable kinases. *Acta Neuropathol.* 2022 Nov;144(5):1049-1052.

Bunse L, Rupp AK, Poschke I, Bunse T, Lindner K, Wick A, Blobner J, Misch M, Tabatabai G, Glas M, Schnell O, Gempt J, Denk M, Reifenberger G, Bendszus M, Wuchter P, Steinbach JP, **Wick W**, Platten M. AMPLIFY-NEOVAC: a randomized, 3-arm multicenter phase I trial to assess safety, tolerability and immunogenicity of IDH1-vac combined with an immune checkpoint inhibitor targeting programmed death-ligand 1 in isocitrate dehydrogenase 1 mutant gliomas. *Neurol Res Pract.* 2022 May 23;4(1):20.

Li X, Strasser B, Neuberger U, Vollmuth P, Bendszus M, **Wick W**, Dietrich J, Batchelor TT, Cahill DP, Andronesi OC. Deep learning super-resolution magnetic resonance spectroscopic imaging of brain metabolism and mutant isocitrate dehydrogenase glioma. *Neurooncol Adv.* 2022 May 24;4(1):vdac071.

Song AJ, Ding K, Alnahhas I, Laperriere NJ, Perry J, Mason WP, Winch C, O'Callaghan CJ, Menten JJ, Brandes AA, Phillips C, Fay MF, Nishikawa R, Osoba D, Cairncross JG, Roa W, **Wick W**, Shi W. Impact of lymphopenia on survival for elderly patients with glioblastoma: A secondary analysis of the CCTG CE.6 (EORTC 26062-22061, TROG 08.02) randomized clinical trial. *Neurooncol Adv.* 2022 Jan 27;4(1):vdac011.

Debus C, Waltenberger M, Floca R, Afshar-Oromieh A, Bougatf N, Adeberg S, Heiland S, Bendszus M, **Wick W**, Rieken S, Haberkorn U, Debus J, Knoll M, Abdollahi A. Impact of ¹⁸F-FET PET on Target Volume Definition and Tumor Progression of Recurrent High Grade Glioma Treated with Carbon-Ion Radiotherapy. *Sci Rep.* 2018 May 8;8(1):7201.

Menden B, **Gutschalk A**, Wunderlich G, Haack TB. Expanded Genetic Spectrum and Variable Disease Onset in AOPEP-Associated Dystonia. *Mov Disord.* 2022 May;37(5):1113-1115.

Bauer G, Buchert R, Haack TB, Harting I, **Gutschalk A**. CCDC82 frameshift mutation associated with intellectual disability, spastic paraparesis, and dysmorphic features. *Clin Genet.* 2022 Jul;102(1):80-81.

Hahn A, Günther R, Ludolph A, Schwartz O, Trollmann R, Weydt P, **Weiler M**, Neuland K, Schwaderer MS, Hagenacker T; Risdiplam Compassionate Use Program Group. Short-term safety results from compassionate use of risdiplam in patients with spinal muscular atrophy in Germany. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Jul 19;17(1):276.

Schorling DC, Kölbl H, Hentschel A, Pechmann A, Meyer N, Wirth B, Rombo R; SMARTCARE consortium; Sickmann A, Kirschner J, Schara-Schmidt U, Lochmüller H, Roos A. Cathepsin D as biomarker in cerebrospinal fluid of nusinersen-treated patients with spinal muscular atrophy. *Eur J Neurol.* 2022 Jul;29(7):2084-2096.

Coelho T, Waddington Cruz M, Chao CC, Parman Y, Wixner J, **Weiler M**, Barroso FA, Dasgupta NR, Jung SW, Schneider E, Viney NJ, Dyck PJB, Ando Y, Gillmore JD, Khella S, Gertz MA, Obici L, Berk JL. Characteristics of Patients with Hereditary Transthyretin Amyloidosis-Polyneuropathy (ATTRv-PN) in NEURO-TTRansform, an Open-label Phase 3 Study of Eplontersen. *Neurol Ther.* 2023 Feb;12(1):267-287.

Rother C, Bumb JM, **Weiler M**, Brault A, Sam G, Hayes JM, Pietsch A, Karimian-Jazi K, Jende JME, Heiland S, Kiefer F, Bendszus M, Kollmer J. Characterization and quantification of alcohol-related polyneuropathy by magnetic resonance neurography. *Eur J Neurol.* 2022 Feb;29(2):573-582.

Cordts I, Önder D, Traschütz A, Kobeleva X, Karin I, Minnerop M, Koertvelyessy P, Biskup S, Forchhammer S, Binder J, Tzschach A, Meiss F, Schmidt A, Kreiß M, Cremer K, Mensah MA, Park J, Rautenberg M, Deininger N, Sturm M, Lingor P, Klopstock T, Weiler M, Marxreiter F, Synofzik M, Posch C, Sirokay J, Klockgether T, Haack TB, Deschauer M. Adult-Onset Neurodegeneration in Nucleotide Excision Repair Disorders (NERD_{ND}): Time to Move Beyond the Skin. *Mov Disord.* 2022 Aug;37(8):1707-1718.

Kollmer J, **Weiler M**, Sam G, Faber J, Hayes JM, Heiland S, Bendszus M, **Wick W**, **Jacobi H**. Quantitative magnetic resonance neurographic characterization of peripheral nerve involvement in manifest and pre-ataxic spinocerebellar ataxia type 3. *Eur J Neurol*. 2022 Jun;29(6):1782-1790.

Kandler K, Witzel S, Eder K, Rothenbacher D, Nagel G, Peter RS, Schuster J, Dorst J, Rosenbohm A, Ludolph AC; ALS Registry Study Group. Phenotyping of the thoracic-onset variant of amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2022 May;93(5):563-565.

Pietsch AM, Viehöver A, Diem R, **Weiler M**, Korporal-Kuhnke M, Wildemann B, Sam G, Hayes JM, Föslleitner O, Jende JME, Heiland S, Bendszus M, Hayes JC. Quantification and Proximal-to-Distal Distribution Pattern of Tibial Nerve Lesions in Relapsing-Remitting Multiple Sclerosis : Assessment by MR Neurography. *Clin Neuroradiol*. 2023 Jun;33(2):383-392.

Maas RPPWM, Teerenstra S, Lima M, Pires P, Pereira de Almeida L, van Gaalen J, Timmann D, Infante J, Onyike C, Bushara K, **Jacobi H**, Reetz K, Santana MM, Afonso Ribeiro J, Hübener-Schmid J, de Vries JJ, Synofzik M, Schöls L, Garcia-Moreno H, Giunti P, Faber J, Klockgether T, van de Warrenburg BPC. Differential Temporal Dynamics of Axial and Appendicular Ataxia in SCA3. *Mov Disord*. 2022 Sep;37(9):1850-1860.

Faber J, Kügler D, Bahrami E, Heinz LS, Timmann D, Ernst TM, Deike-Hofmann K, Klockgether T, van de Warrenburg B, van Gaalen J, Reetz K, Romanzetti S, Oz G, Joers JM, Diedrichsen J; ESMI MRI Study Group; Reuter M. CerebNet: A fast and reliable deep-learning pipeline for detailed cerebellum sub-segmentation. *Neuroimage*. 2022 Dec 1;264:119703.

Wilke C, Mengel D, Schöls L, Hengel H, Rakowicz M, Klockgether T, Durr A, Filla A, Melegh B, Schüle R, Reetz K, **Jacobi H**, Synofzik M. Levels of Neurofilament Light at the Preataxic and Ataxic Stages of Spinocerebellar Ataxia Type 1. *Neurology*. 2022 May 17;98(20):e1985-e1996.

Hengel H, Martus P, Faber J, Garcia-Moreno H, Solanky N, Giunti P, Klockgether T, Reetz K, van de Warrenburg BP, Pereira de Almeida L, Santana MM, Januário C, Silva P, Thieme A, Infante J, de Vries J, Lima M, Ferreira AF, Bushara K, **Jacobi H**, Onyike C, Schmahmann JD, Hübener-Schmid J, Synofzik M, Schöls L. Characterization of Lifestyle in Spinocerebellar Ataxia Type 3 and Association with Disease Severity. *Mov Disord*. 2022 Feb;37(2):405-410.

Hengel H, Martus P, Faber J, Giunit P, Garcia-Moreno H, Solanky N, Klockgether T, Reetz K, van de Warrenburg BP, Santana MM, Silva P, Cunha I, de Almeida LP, Timmann D, Infante J, de Vries J, Lima M, Pires P, Bushara K, **Jacobi H**, Onyike C, Schmahmann JD, Hübener-Schmid J, Synofzik M; European Spinocerebellar Ataxia Type-3/Machado-Joseph Disease Initiative (ESMI) Study Group; Schöls L. The frequency of non-motor symptoms in SCA3 and their association with disease severity and lifestyle factors. *J Neurol*. 2023 Feb;270(2):944-952.

Jacobi H, Schaprian T, Beyersmann J, Tezenas du Montcel S, Schmid M, Klockgether T; EUROSICA and RISCA Study Groups. Evolution of disability in spinocerebellar ataxias type 1, 2, 3, and 6. *Ann Clin Transl Neurol*. 2022 Mar;9(3):286-295.

Thieme A, Faber J, Sulzer P, Reetz K, Dogan I, Barkhoff M, Krahe J, **Jacobi H**, Aktories JE, Minnerop M, Elben S, van der Veen R, Müller J, Batsikadze G, Konczak J, Synofzik M, Roeske S, Timmann D. The CCAS-scale in hereditary ataxias: helpful on the group level, particularly in SCA3, but limited in individual patients. *J Neurol*. 2022 Aug;269(8):4363-4374.

Traschütz A, Wilke C, Haack TB, Bender B; RFC1 Study Group; Synofzik M. Sensory axonal neuropathy in RFC1-disease: tip of the iceberg of broad subclinical multisystemic neurodegeneration. *Brain*. 2022 Apr 29;145(3):e6-e9.

Brunet T, Berutti R, Dill V, Hecker JS, **Choukair D**, Andres S, Deschauer M, Diehl-Schmid J, Krenn M, Eckstein G, Graf E, Gasser T, Strom TM, Hoefele J, Götze KS, Meitinger T, Wagner M. Clonal hematopoiesis as a pitfall in germline variant interpretation in the context of Mendelian disorders. *Hum Mol Genet*. 2022 Jul 21;31(14):2386-2395

Alecu JE, **Saffari A**, Jumo H, Ziegler M, Strelko O, Brownstein CA, Gonzalez-Heydrich J, Rodan LH, Gorman MP, Sahin M, Ebrahimi-Fakhari D: Novel CAPN1 missense variants in complex hereditary spastic paraplegia with early-onset psychosis. *Ann Clin Transl Neurol*. 9(4):570-576. doi: 10.1002/acn3.51531. 2022

Döring JH, **Saffari A**, Bast T, Brockmann K, Ehrhardt L, Fazeli W, Janzarik WG, **Klabunde-Cherwon A**, Kluger G, Muhle H, Pendziwiat M, Møller RS, Platzer K, Santos JL, **Schröter J**, **Hoffmann GF**, **Kölker S**, **Syrbe S**: Efficacy, Tolerability, and Retention of Antiseizure Medications in PRRT2-Associated Infantile Epilepsy. *Neurol Genet*. 8(5):e200020. doi: 10.1212/NXG.000000000200020. 2022

Harting I, **Garbade SF**, Rosendaal SD, Mohr A, Sherbini O, Vanderver A, Wolf NI: Identification of PMD subgroups using a myelination score for PMD. *Eur J Paediatr Neurol*. 41:71-79. doi: 10.1016/j.ejpn.2022.10.003. 2022

Himmelreich N, **Dimitrov B**, **Zielonka M**, **Hüllen A**, **Hoffmann GF**, Juenger H, Müller H, Lorenz I, Busse B, Marschall C, Schlüter G, **Thiel C**: Missense variant c.1460 T > C (p.L487P) enhances protein degradation of ER

mannosyltransferase ALG9 in two new ALG9-CDG patients presenting with West syndrome and review of the literature. *Mol Genet Metab.* 136(4):274-281. 2022

Holtz AM, VanCoillie R, Vansickle EA, Carere DA, Withrow K, Torti E, Juusola J, Millan F, Person R, Sacoto MJG, Si Y, Wentzensen IM, Pugh J, Vasileiou G, Rieger M, Resi A, Argilli E, Sherr EH, Alsinger KA, Dodyns WB, Brunet T, Hoefele J, Wagner M, Haber B, **Kotzaeridou U**, Keren B, Heron D, Mignot C, Heide S, Courtin T, Buratti J, Murugasan S, Donald KA, O`Heir E, Moody S, Kim KH, Burton BK, Yoon G, del Campo M, Masser-Frye D, Kozenko M, Parkison C, Sell SL, Gordon PL, Prokop JW, Karaa A, Bupp C, Raby BA. Heterozygous variants in MYH10 associated with neurodevelopmental disorders and congenital anomalies with evidence for primary cilia-dependent defects in Hedgehog signalling. *Genetics in Medicine* 24; 2065 – 2078. 2022

Laugwitz L, Zizmare L, Santhanakumaran V, Cannet C, Böhringer J, **Okun JG**, Spraul M, Krägeloh-Mann I, Groeschel S, Trautwein C: Identification of neurodegeneration indicators and disease progression in metachromatic leukodystrophy using quantitative NMR-based urinary metabolomics. *JIMD Rep.* 63(2):168-180. 2022

Marafi D, Kozar N, Duan R, Bradley S, Yokochi K, Al Mutairi F, Saadi NW; Whalen S, Brunet T, **Kotzaeridou U**, Choukair D, Keren B, Nava C, Kato M, Arai H, Froukh T, Faqeh EA; AlAsmari AM, Saleh MM, Vairo FPE, Pichurin PN, Klee EW, Schmitz CT, Grochowski CM, Mitani T, Herman I, Calame DG, Fatih JM, Du H, Coban-Akdemir Z, Pehlivan D, Jhangiani SN, Gibbs RA, Miyatake S, Matsumoto N, Wagstaff LJ, Posey JE, Lupski JR, Meijer D, Wagner M: A reverse genetics and genomics approach to gene paralog function and disease: Myokymia and the juxtaparanode. *Am J Hum Genet.* 109; 1713 – 1723. 2022

Mirza-Schreiber N, Zech M, Wilson R, Brunet T, Wagner M, Jech R, Boesch S, Skorvanek M, Necpál J, Weise D, Weber S, Mollenhauer B, Trenkwalder C, Maier EM, Borgraefe I, Vill K, Hackenberg A, Pilshofer V, **Kotzaeridou U**, Schwaibold EMC, Hoefele J, Waldenberger M, Gieger C, Peters A, Meitinger T, Schormair B, Winkelmann J, Oexle K: Blood DNA methylation provides an accurate biomarker of KMT2B-related dystonia and predicts onset. *Brain* 145; 644 – 654.

Mo A, **Saffari A**, Kellner M, Döbler-Neumann M, Jordan C, Srivastava S, Zhang B, Sahin M, Fink JK, Smith L, Posey JE, Alter KE, Toro C, Blackstone C, Soldatos AG, Christie M, Schüle R, Ebrahimi-Fakhari D: Early-Onset and Severe Complex Hereditary Spastic Paraplegia Caused by De Novo Variants in SPAST. *Mov Disord.* 37(12):2440-2446.

Pechmann A, Behrens M, Dörnbrack K, Tassoni A, Wenzel F, Stein S, Vogt S, Zöller D, Bernert G, Hagenacker T, Schara-Schmidt U, Walter MC, Bertsche A, Vill K, Baumann M, Baumgartner M, Cordts I, Eisenkölbl A, Flotats-Bastardas M, Friese J, Günther R, Hahn A, Horber V, Husain RA, Illsinger S, Jahnel J, Johannsen J, Köhler C, Kölbl H, Müller M, von Moers A, Schwerin-Nagel A, Reihle C, Schlachter K, Schreiber G, Schwartz O, Smitka M, Steiner E, Trollmann R, Weiler M, Weiß C, Wiegand G, Wilichowski E, **Ziegler A**, Lochmüller H, Kirschner J; SMARtCARE study group: Improved upper limb function in non-ambulant children with SMA type 2 and 3 during nusinersen treatment: a prospective 3-years SMARtCARE registry study. *Orphanet J Rare Dis.* 17(1):384. 2022

Saffari A, Schröter J, Garbade SF, Alecu JE, Ebrahimi-Fakhari D, **Hoffmann GF, Kölker S, Ries M, Syrbe S**: Quantitative retrospective natural history modeling of WDR45-related developmental and epileptic encephalopathy - a systematic cross-sectional analysis of 160 published cases. *Autophagy.* 18(7):1715-1727.

Schiele C, **Goetz M**, Hassdenteufel K, Müller M, Graf J, Zipfel S, Wallwiener S: Acceptance, experiences, and needs of hospitalized pregnant women toward an electronic mindfulness-based intervention: A pilot mixed-methods study. *Front Psychiatry.* 13:939577. 2022

Schröter J, Popp B, **Brennenstuhl H, Döring JH**, Donze SH, Bijlsma EK, van Haeringen A, Huhle D, Jestaedt L, Merckenschlager A, Arelin M, Gräfe D, Neuser S, Oates S, Pal DK, Parker MJ, Lemke JR, **Hoffmann GF, Kölker S**, Harting I, **Syrbe S**: Complementing the phenotypical spectrum of TUBA1A tubulinopathy and its role in early-onset epilepsies. *Eur J Hum Genet.* 30(3):298-306. 2022

Tessadori F, Duran K, Knapp K, Fellner M, Smithson S, Beleza A, Elting MW, Waisfisz Q, O`Donnell-Luria A, Nowak C, Douglas J, Ronan A, Brunet T, **Kotzaeridou U**, Svihovec S, Saenz MS, Thiffault I, Del Viso F, Devine P, Rego S, Tenney J, van Haeringen A, Ruivenkamp CAL, Koene S, Robertson SP, Deshpande C, Pfundt R, Verbeek N, van de Kamp JM, Weiss JWW, Ruiz A, Gabau E, Banne E, Pepler A, Bottani A, Laurent S, Guipponi M, Bijlsma E, Bruel AL, Sorlin A, Willis M, Powis Z, Smol T, Vincent-Delorme C, BAralle D, Colin E, Revencu N: Recurrent de novo missense variants across multiple histone H4 genes underlie a neurodevelopmental syndrome. *Am J Hum Genet.* 109; 750-758

Tofilo M, Voskobojeva E, Timonina V, **Staufner C, Hoffmann GF**, Poschl J, Schlieben LD, Prokisch H, Kholodov D, Ladygin S, Avdeichik S, Mazunin I: A New family with Congenital Myasthenic Syndrome Caused by Compound Heterozygous CHAT Mutations. *Biomed J Sci & Tech Res* 44(5). BJSTR. MS.ID.007122. 2022

Weiß C, **Ziegler A**, Becker LL, Johannsen J, Brennenstuhl H, Schreiber G, Flotats-Bastardas M, Stoltenburg C, Hartmann H, Illsinger S, Denecke J, Pechmann A, Müller-Felber W, Vill K, Blaschek A, Smitka M, van der Stam L, Weiss K, Winter B, Goldhahn K, Plecko B, Horber V, Bernert G, Husain RA, Rauscher C, Trollmann R, **Garbade SF**, Hahn

A, von der Hagen M, Kaindl AM: Gene replacement therapy with onasemnogene abeparvovec in children with spinal muscular atrophy aged 24 months or younger and bodyweight up to 15 kg: an observational cohort study. *Lancet Child Adolesc Health.* (1):17-27.

Weissbach A, Pauly MG, Herzog R, Hahn L, Halmans S, Hamami F, Bolte C, Camargos S, Jeon B, Kurian MA, **Opladen T**, Brüggemann N, Huppertz HJ, König IR, Klein C, Lohmann K: Relationship of Genotype, Phenotype, and Treatment in Dopa-Responsive Dystonia: MDSGene Review. *Mov Disord.* 37(2):237-252. 2022

Ziegler, A: Präzisionsmedizin in der Kinderneurologie am Beispiel der neuen Therapien. *Nervenarzt.* 93, 122–134. 2022

Brunklaus A, Brünger T, Feng T, Fons C, Lehtikoinen A, Panagiotakaki E, Vintan MA, Symonds J, Andrew J, Arzimanoglou A, Delima S, Gallois J, Hanrahan D, Lesca G, MacLeod S, Marjanovic D, McTague A, Nuñez-Enamorado N, Perez-Palma E, Scott Perry M, Pysden K, Russ-Hall SJ, Scheffer IE, Sully K, **Syrbe S**, Vaher U, Velayutham M, Vogt J, Weiss S, Wirrell E, Zuberi SM, Lal D, Møller RS, Mantegazza M, Cestèle S. The gain of function SCN1A disorder spectrum: novel epilepsy phenotypes and therapeutic implications. *Brain.* 2022 Nov 21;145(11):3816-3831.

Xian J, Parthasarathy S, Ruggiero SM, Balagura G, Fitch E, Helbig K, Gan J, Ganesan S, Kaufman MC, Ellis CA, Lewis-Smith D, Galer P, Cunningham K, O'Brien M, Cosico M, Baker K, Darling A, Veiga de Goes F, El Achkar CM, Doering JH, Furia F, García-Cazorla Á, Gardella E, Geertjens L, Klein C, Kolesnik-Taylor A, Lammertse H, Lee J, Mackie A, Misra-Isrie M, Olson H, Sexton E, Sheidley B, Smith L, Sotero L, Stamberger H, **Syrbe S**, Thalwitzer KM, van Berkel A, van Haelst M, Yuskaitis C, Weckhuysen S, Prosser B, Son Rigby C, Demarest S, Pierce S, Zhang Y, Møller RS, Bruining H, Poduri A, Zara F, Verhage M, Striano P, Helbig I. Assessing the landscape of STXBP1-related disorders in 534 individuals. *Brain.* 2022 Jun 3;145(5):1668-1683.

Ahring PK, Liao VWY, Gardella E, Johannesen KM, Krey I, Selmer KK, Stadheim BF, Davis H, Peinhardt C, Koko M, Coorg RK, **Syrbe S**, Bertsche A, Santiago-Sim T, Diemer T, Fenger CD, Platzer K, Eichler EE, Lerche H, Lemke JR, Chebib M, Møller RS. Gain-of-function variants in GABRD reveal a novel pathway for neurodevelopmental disorders and epilepsy. *Brain.* 2022 May 24;145(4):1299-1309.

Seiffert S, Pendziwiat M, Bierhals T, Goel H, Schwarz N, van der Ven A, Boßelmann CM, Lemke J, **Syrbe S**, Willemssen MH, Hedrich UBS, Helbig I, Weber Y. Modulating effects of FGF12 variants on Na^V1.2 and Na^V1.6 being associated with developmental and epileptic encephalopathy and Autism spectrum disorder: A case series. *EBioMedicine.* 2022 Sep;83:104234.

Wegler M, Jia X, Alders M, Bouman A, Chen J, Duan X, Lauzon JL, Mathijssen IB, Sticht H, **Syrbe S**, Tan S, Guo H, Abou Jamra R. De novo variants in the PABP domain of PABPC1 lead to developmental delay. *Genet Med.* 2022 Aug;24(8):1761-1773.

Boßelmann CM, San Antonio-Arce V, Schulze-Bonhage A, Fauser S, Zacher P, Mayer T, Aparicio J, Albers K, Cloppenborg T, Kunz W, Surges R, **Syrbe S**, Weber Y, Wolking S. Genetic testing before epilepsy surgery - An exploratory survey and case collection from German epilepsy centers. *Seizure.* 2022 Feb;95:4-10.

Krey I, von Spiczak S, Johannesen KM, Hikel C, Kurlemann G, Muhle H, Beysen D, Dietel T, Møller RS, Lemke JR, **Syrbe S**. L-Serine Treatment is Associated with Improvements in Behavior, EEG, and Seizure Frequency in Individuals with GRIN-Related Disorders Due to Null Variants. *Neurotherapeutics.* 2022 Jan;19(1):334-341.

Neuser S, Krey I, Schwan A, Abou Jamra R, Bartolomaeus T, **Döring J**, **Syrbe S**, Plassmann M, Rohde S, Roth C, Rehder H, Radtke M, Le Duc D, Schubert S, Bermúdez-Guzmán L, Leal A, Schoner K, Popp B. Prenatal phenotype of PNKP-related primary microcephaly associated with variants affecting both the FHA and phosphatase domain. *Eur J Hum Genet.* 2022 Jan;30(1):101-110.

Tsai JW, Cejas P, Wang DK, Patel S, Wu DW, Arounleut P, Wei X, Zhou N, Syamala S, Dubois FPB, Crane A, Pelton K, Vogelzang J, Sousa C, Baguette A, Chen X, Condurat AL, Dixon-Clarke SE, Zhou KN, Lu SD, Gonzalez EM, Chacon MS, Digiacomio JJ, Kumbhani R, Novikov D, Hunter J, Tsoi M, Ziegler DS, Dirksen U, Jager N, Balasubramanian GP, Kramm CM, Nathrath M, Bielack S, Baker SJ, Zhang J, McFarland JM, Getz G, Aguet F, Jabado N, **Witt O**, **Pfister SM**, Ligon KL, Hovestadt V, Kleinman CL, Long H, Jones DTW, Bandopadhyay P, Phoenix TN. FOXR2 Is an Epigenetically Regulated Pan-Cancer Oncogene That Activates ETS Transcriptional Circuits. *Cancer Res.* 2022 Sep 2;82(17):2980-3001.

Langenberg KPS, Meister MT, Bakhuizen JJ, Boer JM, van Eijkelenburg NKA, Hulleman E, Ilan U, Looze EJ, Dierselhuis MP, van der Lugt J, Breunis W, Schild LG, Ober K, van Hooff SR, Scheijde-Vermeulen MA, Hiemcke-Jiwa LS, Flucke UE, Kranendonk MEG, Wesseling P, Sonneveld E, Punt S, Boltjes A, van Dijk F, Verwiel ETP, Volckmann R, Hehir-Kwa JY, Kester LA, Koudijs MMJ, Waanders E, Holstege FCP, Vormoor HJ, Hoving EW, van Noesel MM, Pieters R, Kool M, Stumpf M, Blattner-Johnson M, Balasubramanian GP, Van Tilburg CM, Jones BC, Jones DTW, **Witt O**, **Pfister SM**, Jongmans MCJ, Kuiper RP, de Krijger RR, Wijnen MHW, den Boer ML, Zwaan CM, Kemmeren P, Koster J, Tops BBJ, Goemans BF, Molenaar JJ. Implementation of paediatric precision oncology into clinical

practice: The Individualized Therapies for Children with cancer program 'iTHER'. *Eur J Cancer*. 2022 Nov;175:311-325.

Pearson AD, Allen C, Fangusaro J, Hutter C, **Witt O**, Weiner S, Reaman G, Russo M, Bandopadhyay P, Ahsan S, Barone A, Barry E, de Rojas T, Fisher M, Fox E, Bender JG, Gore L, Hargrave D, Hawkins D, Kreider B, Langseth AJ, Lesa G, Ligas F, Marotti M, Marshall LV, Nasri K, Norga K, Nysom K, Pappo A, Rossato G, Scobie N, Smith M, Stieglitz E, Weigel B, Weinstein A, Viana R, Karres D, Vassal G. Paediatric Strategy Forum for medicinal product development in mitogen-activated protein kinase pathway inhibitors: ACCELERATE in collaboration with the European Medicines Agency with participation of the Food and Drug Administration. *Eur J Cancer*. 2022 Dec;177:120-142. doi: 10.1016/j.ejca.2022.09.036. Epub 2022 Oct 14. PMID: 36335782.

Pfister SM, Witt O, Jones DTW. Pediatric precision oncology-Time for clinical prime time. *Med*. 2022 Aug 12;3(8):521-522.

ElHarouni D, Berker Y, Peterziel H, Gopisetty A, Turunen L, Kreth S, Stainczyk SA, Oehme I, Pietiäinen V, Jäger N, **Witt O**, Schlesner M, Oppermann S. iTReX: Interactive exploration of mono- and combination therapy dose response profiling data. *Pharmacol Res*. 2022 Jan;175:105996.

Thomale UW, Gnekow AK, Kandels D, Bison B, Hernáiz Driever P, **Witt O**, Pietsch T, Koch A, Capper D, Kortmann RD, Timmermann B, Harrabi S, Simon M, El Damaty A, Krauss J, Schuhmann MU, Aigner A. Long-term follow-up of surgical intervention pattern in pediatric low-grade gliomas: report from the German SIO-P-LGG 2004 cohort. *J Neurosurg Pediatr*. 2022 Jul 22:1-14.

Rösch L, Herter S, Najafi S, Ridinger J, Peterziel H, Cinatl J, Jones DTW, Michaelis M, **Witt O**, Oehme I. ERBB and P-glycoprotein inhibitors break resistance in relapsed neuroblastoma models through P-glycoprotein. *Mol Oncol*. 2023 Jan;17(1):37-58.

Berker Y, ElHarouni D, Peterziel H, Fiesel P, **Witt O**, Oehme I, Schlesner M, Oppermann S. Patient-by-Patient Deep Transfer Learning for Drug-Response Profiling Using Confocal Fluorescence Microscopy of Pediatric Patient-Derived Tumor-Cell Spheroids. *IEEE Trans Med Imaging*. 2022 Dec;41(12):3981-3999.

Gatzweiler C, Ridinger J, Herter S, Gerloff XF, ElHarouni D, Berker Y, Imle R, Schmitt L, Kreth S, Stainczyk S, Ayhan S, Najafi S, Kronic D, Frese K, Meder B, Reuss D, Fiesel P, Schramm K, Blattner-Johnson M, Jones DTW, Banito A, Westermann F, Oppermann S, Milde T, Peterziel H, **Witt O**, Oehme I. Functional Therapeutic Target Validation Using Pediatric Zebrafish Xenograft Models. *Cancers (Basel)*. 2022 Feb 8;14(3):849.

Gaab C, Adolph JE, Tippelt S, Mikasch R, Obrecht D, Mynarek M, Rutkowski S, **Pfister SM**, Milde T, **Witt O**, Bison B, Warmuth-Metz M, Kortmann RD, Dietzsch S, Pietsch T, Timmermann B, Sträter R, Bode U, Faldum A, Kwicien R, Fleischhack G. Local and Systemic Therapy of Recurrent Medulloblastomas in Children and Adolescents: Results of the P-HIT-REZ 2005 Study. *Cancers (Basel)*. 2022 Jan 18;14(3):471.

Krausert S, Brabetz S, Mack NL, Schmitt-Hoffner F, Schwalm B, Peterziel H, Mangang A, Holland-Letz T, Sieber L, Korshunov A, Oehme I, Jäger N, **Witt O**, **Pfister SM**, Kool M. Predictive modeling of resistance to SMO inhibition in a patient-derived orthotopic xenograft model of SHH medulloblastoma. *Neurooncol Adv*. 2022 Mar 13;4(1):vdac026.

Ecker J, Selt F, Sturm D, Sill M, Korshunov A, Hirsch S, Capper D, Dikow N, Sutter C, Müller C, Sigaud R, Eggert A, Simon T, Niehues T, von Deimling A, Pajtler KW, van Tilburg CM, Jones DTW, Sahm F, **Pfister SM**, **Witt O**, Milde T. Molecular diagnostics enables detection of actionable targets: the Pediatric Targeted Therapy 2.0 registry. *Eur J Cancer*. 2023 Feb;180:71-84.

Mynarek M, Obrecht D, Sill M, Sturm D, Kloth-Stachnau K, Selt F, Ecker J, von Hoff K, Juhnke BO, Goschzik T, Pietsch T, Bockmayr M, Kool M, von Deimling A, **Witt O**, Schüller U, Benesch M, Gerber NU, Sahm F, Jones DTW, Korshunov A, Pfister SM, Rutkowski S, Milde T. Identification of low and very high-risk patients with non-WNT/non-SHH medulloblastoma by improved clinico-molecular stratification of the HIT2000 and I-HIT-MED cohorts. *Acta Neuropathol*. 2023 Jan;145(1):97-112.

Lelleck VV, Schulz F, **Witt O**, Kühn G, Klein D, Gendolla A, Evers S, Gaul C, Taçi D, Sina C, Schröder T. A Digital Therapeutic Allowing a Personalized Low-Glycemic Nutrition for the Prophylaxis of Migraine: Real World Data from Two Prospective Studies. *Nutrients*. 2022 Jul 17;14(14):2927.

Peterziel H, Jamaladdin N, ElHarouni D, Gerloff XF, Herter S, Fiesel P, Berker Y, Blattner-Johnson M, Schramm K, Jones BC, Reuss D, Turunen L, Friedenauer A, Holland-Letz T, Sill M, Weiser L, Previti C, Balasubramanian G, Gerber NU, Gojo J, Hutter C, Øra I, Lohi O, Kattamis A, de Wilde B, Westermann F, Tippelt S, Graf N, Nathrath M, Sparber-Sauer M, Sehested A, Kramm CM, Dirksen U, Kallioniemi O, **Pfister SM**, van Tilburg CM, Jones DTW, Saarela J, Pietiäinen V, Jäger N, Schlesner M, Kopp-Schneider A, Oppermann S, Milde T, **Witt O**, Oehme I. Drug sensitivity profiling of 3D tumor tissue cultures in the pediatric precision oncology program INFORM. *NPJ Precis Oncol*. 2022 Dec 27;6(1):94.

Pant S, Schuler M, Iyer G, **Witt O**, Doi T, Qin S, Tabernero J, Reardon DA, Massard C, Minchom A, Lugowska I, Carranza O, Arnold D, Gutierrez M, Winter H, Stuyckens K, Crow L, Najmi S, Hammond C, Thomas S, Santiago-Walker A, Triantos S, Sweiti H, Loriot Y; RAGNAR Investigators. Erdafitinib in patients with advanced solid tumours with FGFR alterations (RAGNAR): an international, single-arm, phase 2 study. *Lancet Oncol.* 2023 Aug;24(8):925-935.