



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 2023

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

Dr. phil. nat. Pamela Okun
Kordinatorin des ZSE Heidelberg
Version 1.0 vom 12.09.2024



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 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.

2023 wurden 2 weitere Fachzentren (B-Zentren) in das ZSE Heidelberg integriert, das Zentrum für seltene Gefäßkrankungen und das Zentrum für angeborene Fehlbildungen des Verdauungstraktes. Die 18 integrierten Fachzentren des ZSE Heidelberg decken den gesamten diagnostischen Bereich für verschiedene Krankheitsgruppen ab. Die Struktur des Referenzzentrums und der 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.

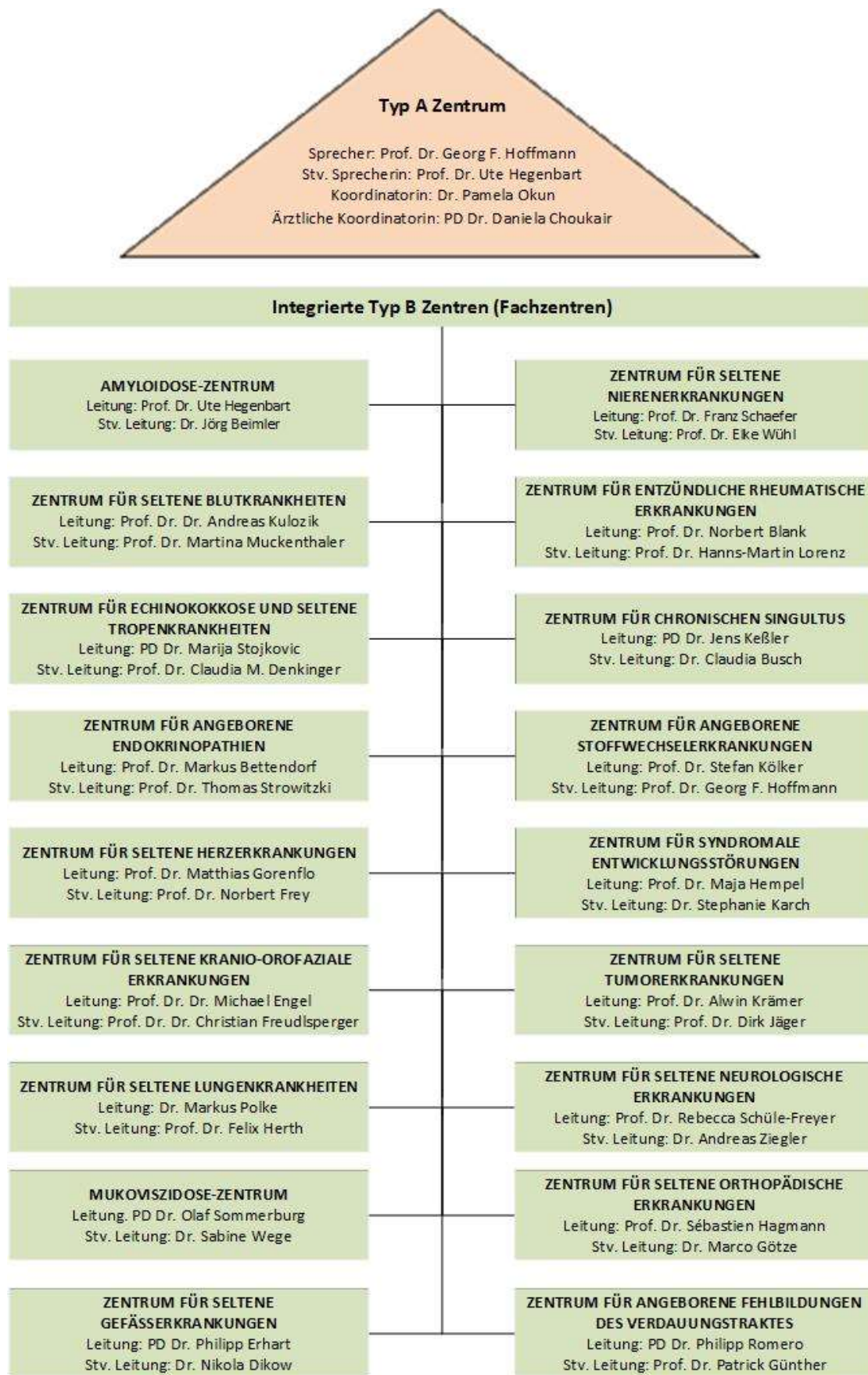


Abbildung 1: Organigramm des Zentrums für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg

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, Neuropädiatrie, Stoffwechsel, Gastroenterologie, Nephrologie
Klinik Kinderheilkunde II - Pädiatrische 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 Allgemein-, Viszeral- und Transplantationschirurgie
- Klinik für Anästhesiologie
- Klinik für Herzchirurgie
- Klinik für Gefäßchirurgie und endovaskuläre Chirurgie
- Klinik für Orthopädie und Unfallchirurgie
- Klinik und Poliklinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie
- Gynäkologische Endokrinologie und Fertilitätsstörungen
- Neurologie und Poliklinik
- Neuroonkologie
- Zentrum für Infektiologie
- Nationales Centrum für Tumorerkrankungen
- 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.orpha.net/) sowie auf der Homepage des UKL Heidelberg abgebildet. Eine eigene Website bietet Informationen zu den Behandlungsschwerpunkten.

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

1.3 Vernetzung

1.3.1 Nationale Netzwerke

Auf nationaler Ebene wurden seit 2022 mehrere Projekte und neue Versorgungsstrukturen zur Verbesserung der Versorgung von Patienten mit einer seltenen Erkrankung umgesetzt. Bundesweit wurde im Juli 2021 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 an 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.

Das A-Zentrum des ZSE Heidelberg war am Projekt **CORD-MI (Collaboration on Rare Diseases)** beteiligt. Ziel war die Verbesserung von Versorgung und Forschung im Bereich der Seltenen Erkrankungen. Das Projekt baute auf den Innovationsfonds-Projekten TRANSLATE-NAMSE und ZSE-DUO sowie dem nationalen DIMDI-Projekt „Kodierung Seltener Erkrankungen“ auf und nutzte konsortienübergreifend den Entwicklungsstand der Medizininformatik-Initiative. Weitere Informationen unter: <https://www.medizininformatik-initiative.de/de/CORD>

1.3.2 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.

1.3.3 Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe

Die Nationale Konferenz zu Seltenen Erkrankungen (NAKSE), eine Veranstaltung der **Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen** (ACHSE) in Kooperation mit den Zentren für Seltene Erkrankungen, fand im September 2023 unter dem Motto “Gemeinsam Fortschritt erreichen” statt. Das A-Zentrum des ZSE Heidelberg war mit einem Poster und dazugehörigen Abstrakt, eine Sprecherin eines Fachzentrums mit einem Vortrag im Themenblock zu Orphan Drugs vertreten. Weitere Informationen unter: https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/nakse/PDF/NAKSE2023-Ergebnisbroschuere-WEB_barrierefrei_0.pdf

Diese Aufstellung stellt einen Auszug von nationalen und internationalen Patientenselbsthilfeorganisationen dar, mit denen die integrierten Fachzentren des ZSE Heidelberg zusammenarbeiten. Es besteht kein Anspruch auf Vollständigkeit.

Amyloidose-Zentrum Heidelberg

- Amyloidose Selbsthilfegruppe „Amyloidosis Alliance“
- Familiäre Amyloid Polyneuropathie (FAP) e.V.

Zentrum für seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen

- Rheuma-Liga Baden-Württemberg e.V. Sklerodermie Selbsthilfe e.V.
- Deutsche Vereinigung Morbus Bechterew e.V.

Zentrum für seltene Echinokokkose und seltene Tropenerkrankungen

- Selbsthilfeforum Fuchsbandwurm

Zentrum für angeborene Endokrinopathien

- Bundesverband Kleinwüchsiger Menschen und ihrer Familien e.V. AGS-Eltern- und Patienteninitiative e.V.

Zentrum für seltene kranio-orofaziale Erkrankungen

- Elterninitiative Apert-Syndrom und verwandte Fehlbildungen e.V. Kraniohelden e.V.

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen

- Lungenfibrose e.V. Sarkoidose-Netzwerk e.V.
- LAM Selbsthilfe Deutschland e.V. Scleroderma Liga e.V.

Mukoviszidose Zentrum Heidelberg

- Mukoviszidose e.V.

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen

- STXBP1 e.V. FASD Deutschland e.V.
- Dup15q e.V. Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
- Tuberoöse Sklerose Deutschland e.V. Initiative SMA
- Tom Wahlig Stiftung Euro HSP
- HSP Selbsthilfegruppe e.V. EuroAtaxia
- Deutsche Heredo-Ataxie-Gesellschaft e.V.

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen

- ADTKD Vision Cure e.V. Nephrokids Nordrhein-Westfalen e.V.
- Bundesverband Niere e.V. NierenKinder Berlin e.V.
- Cystinose Selbsthilfe e.V. PH Selbsthilfe e.V.
- Fabry e.V. PKD Familiäre Zystennieren e.V.
- Nephie e.V.

Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen

- Glutarazidurie e.V. FAMILIAS GA
- DIG PKU e.V. SLO Deutschland e.V.
- GlycoKids e.V.
- SSADH-Defizit e.V. Patientenvereinigung VKS

- Morbus Wilson e.V. Hämochromatose Vereinigung Deutschland e.V.
- International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies [iPOPI]

Zentrum für syndromale Entwicklungsstörungen

- LEONA e.V. Rett Deutschland e.V.
- Prader Willi Syndrom Vereinigung Deutschland e.V.

Zentrum für angeborene Fehlbildungen des Verdauungstraktes

- SOMA e.V.

2 Leistungserbringung in der Patientenversorgung

2.1 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 werden Patienten mit dem Orpha-Code erfasst. 2023 wurden 4.924 stationäre Fälle (voll- und teilstationär) mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung mit dem Orpha-Code dokumentiert.

2.2 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 2023 wurden 138 interdisziplinäre Fallkonferenzen für stationäre Patienten externer Krankenhäuser und Reha-Einrichtungen durchgeführt.

2.3 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 2023 über 150 fachspezifische Kolloquien statt und die Experten des Zentrums haben 1.081 Beratungen für andere Krankenhäuser durchgeführt.

2.4 Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Etwa 80% der seltenen Erkrankungen haben eine monogene Ursache. 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 275 Patienten wurde eine Exom- bzw. eine Genomsequenzierung veranlasst.

	Auffällig	Unauffällig	Quote	Ausstehend	Anzahl
Exome	52	216	19,4%	7	275

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 an Patienten. 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 monogenen Erkrankungsursache zu erkennen. Die dafür geeignete genetische Untersuchungsmethode ist die Exom- bzw. Genomanalyse. Am Standort Heidelberg werden trotz unzureichender finanzieller Ausstattung zunehmend und soweit wie möglich Trio-Exom- bzw. Genomanalysen durchgeführt. Schon jetzt sehen wir eine deutlich erhöhte Detektionsrate in unseren genetischen Analysen. Hilfreich wäre hier, wenn die Trioanalyse mit einem nachhaltigen Finanzierungskonzept angeboten werden könnte.

2.5 Register

Seit 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. 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 Neugeborenencreening
- 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

2.6 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 sowie mangelnde wohnortnahe Expertise bzw. eine geringe Bereitschaft 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.

3 Maßnahmen zur Qualitätssicherung

3.1 Interne Qualitätssicherung

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.

3.2 Zertifizierung

Die Zertifizierung des A-Zentrums wurde durch die unabhängige Agentur ClarCert GmbH durchgeführt. Das Zertifizierungsaudit des ZSE Heidelberg fand am 27. Juni 2023 statt. Basierend auf den Anforderungskatalogen nach NAMSE und des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) wurde dem ZSE Heidelberg am 22.08.2023 bescheinigt, dass es die Vorgaben zur Zertifizierung zum Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (Typ A Zentrum nach NAMSE) erfüllt. Die Erfüllung des Anforderungskatalogs sowie die kontinuierliche Verbesserung der Prozesse wird durch die Firma ClarCert jährlich überwacht. Alle drei Jahre findet eine Re-Zertifizierung statt. Das

andauernde Verfahren bietet dem ZSE Heidelberg die Möglichkeit sowohl die Versorgungsqualität der Patienten als auch interne Abläufe stetig zu verbessern.

3.3 Leitlinien und Konsensuspapiere

Auf Grundlage langjähriger Forschungsaktivitäten, der Koordination und Teilnahme an verschiedenen, sowohl nationalen als auch internationalen Verbundforschungsprojekten und der engen 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.

4 Lehre und Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Die ärztliche Koordinatorin der Pädiatrie beteiligt sich im Rahmen eines Seminars an der Ausbildung Studierender zum Thema „Seltene Erkrankungen“. Seit dem Wintersemester 2023 können die Studierenden im klinischen Curriculum der Humanmedizin differenzialdiagnostisches Denken lernen und die Herangehensweise an Patienten mit seltenen Krankheiten üben.

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

- Treffen Selbsthilfegruppe HD: Aktueller Stand der Amyloidoseforschung am 06. Februar 2023 in Heidelberg
- Treffen Selbsthilfegruppe HD am 02. Oktober 2023 in Heidelberg

Zentrum für Echinokokkose und seltene Tropenerkrankungen

- Familiäres Mittelmeerfieber - Diagnostik, Therapie und Betreuung von FMF-Patienten und Fallbesprechungen am 18. März 2023 in Heidelberg

Zentrum für seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen

- 9. Symposium für chronisch-entzündliche Erkrankungen am 27.09.2023, Heidelberg
- Tag der Internistischen Rheumatologie am 04.10.2023, Heidelberg

Zentrum für seltene Herzerkrankungen

- Medikamente, Schulsport, Therapiemöglichkeiten bei Kindern mit Marfan-Syndrom, 18.11.2003

Zentrum für seltene kranio-orofaziale Erkrankungen

- Neue Wege zur Craniosynostose? IPS oder Standard? Workshop, 15.06.2023
- Free Flap Course in Heidelberg, 19.-22.07.2023

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen

- Interstitial Lung Diseases am 17.-19. + 26. April 2023
- Patiententag für Patienten mit interstitiellen und seltenen Lungenerkrankungen am 12. Oktober 2023

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen

- 49. Symposium der Interdisziplinären Studiengruppe „Nierentransplantation im Kindes- und Jugendalter“ in Heidelberg am 12. Mai 2023
- 3. Familien Nephro-Symposium am 13./14. Mai 2023 in Heidelberg
- 50. Symposium der Interdisziplinären Studiengruppe „Nierentransplantation im Kindes- und Jugendalter“ in Heidelberg am 8./9. Dezember 2023

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

- 19.01.2023: IPNA: Clinical practice recommendations for recurrence of focal and segmental glomerulosclerosis/steroid-resistant nephrotic syndrome
- 24.01.2023: Cystinuria
- 21.02.2023: Dysplasia and LUTO Guideline
- 07.03.2023: Adenine phosphoribosyltransferase deficiency: an undiagnosed cause of renal failure
- 21.03.2023: Glycogen storage disease Ib and XI, disease mechanisms and novel treatment
- 22.03.2023: IPNA: Juniors Ask and Experts Respond – HUS; typical or atypical
- 25.04.2023: Disorders of renal calcium handling
- 16.05.2023: In collaboration with ERN-Eye: Syndromic Ciliopathies (Bardet Biedel)
- 18.05.2023: IPNA: Neonatal Critical Care Nephrology: Where we are and Future Directions
- 06.06.2023: Physiology of Podocytopathies
- 27.06.2023: Immune glomerulopathies: a pathogenesis and treatment-oriented approach for clinical management
- 14.09.2023: IPNA: Diagnosis and management of mineral and bone disorders in infants with CKD: the 2023 European consensus
- 19.09.2023: Galloway-Mowat Syndrome
- 10.10.2023: Genetics: Basic Concepts and Clinical Practice
- 07.11.2023: Predict Trial Results
- 21.11.2023: Lowe Syndrome
- 12.12.2023: IPNA: The Evolution of Kidney Replacement Therapies in Pediatric Inborn Errors of Metabolism and hyperammonemia
- 19.12.2023: Update on Lipidapheresis-Guideline

Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen

- Wöchentliches Seminar Pädiatrische Stoffwechselmedizin (für interne und externe Ärzte sowie Studenten im Praktischen Jahr)
- Genetic Therapies, 22.-24. Juni 2023 in Heidelberg
- Morbus Wilson: Arzt-Patienten-Symposium am 23. September 2023 als Hybrid-Veranstaltung in Heidelberg
- Pädiatrischer Forschungstag am 15. Dezember 2023 in Heidelberg

Zentrum für syndromale Entwicklungsstörungen

- 1. Li-Fraumeni Syndrom Infotag am 23. Februar 2023 in Heidelberg
- 25.01.2023: Oxytocin, astrocytes and amygdala: a tryptic for emotional adaptation
- 01.03.2023: Lysosomes in Human Diseases
- 19.04.2023: Lipidomics: A powerful tool in human genetics
- 03.05.2023: Inherited hematologic neoplasms- a thousand and one genes and counting?
- 17.05.2023: Genomic Medicine: From molecular mechanisms to therapeutic strategies
- 14.06.2023: Bioprinting for tissue and organ engineering
- 10.07.2023: Clinical application of untargeted metabolomics
- 27.07.2023: Polygenic Risk Score and risk-adapted breast cancer screening – ready for clinical use?
- 11.10.2023: More than a ring – Molecular functions and clinical relevance of the cohesin complex
- 22.11.2023: Neural stem cells, human-specific genes, and neocortex expansion in development and human evolution

Zentrum für angeborene Fehlbildungen des Verdauungstraktes

- Clinical relevance of pathological diagnosis of Hirschsprung's disease with Acetylcholine-Esterase histochemistry or Calretinin immunohistochemistry am 27.04.2023 in München

5 Forschung

5.1 Klinische 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 Trigonozephalus

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 Multipetide 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)

	Neugeborenencreening 2025 - TP 1: Weiterführung Pilotpanel mit AADC-Mangel und Optimierung der Prädiktion Spinale Muskelatrophie TP 2: Langzeitoutcomestudie
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 Genterapiestudie

Zentrum für syndromale Entwicklungsstörungen

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

Zentrum für angeborene Fehlbildungen des Verdauungstraktes

	Dissecting molecular pathomechanisms in Hirschsprung´s Disease using a complementary patient-specific approach
--	--

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	SIOP 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)

5.2 Wissenschaftliche Publikationen

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.

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, **Medler 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, Huggle 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
- WHO konsolidierte Leitlinie Tuberkulose Modul 3: Diagnostik; 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

Tesi B, Boileau C, Boycott KM, Canaud G, Caulfield M, **Choukair D**, Hill S, Spielmann M, Wedell A, Wirta V, Nordgren A, Lindstrand A. Precision medicine in rare diseases: What is next? *J Intern Med*. 2023, 294(4):397-412
Grasemann C, Höppner J, Burgard P, Schündeln MM, Matar N, Müller G, Krude H, Berner R, Lee-Kirsch MA, Hauck F, Wainwright K, Baumgarten S, Atinga J, Bauer JJ, Manka E, Körholz J, Kiewert C, Heinen A, Kretschmer T, Kurth T, Mittnacht J, Schramm C, Klein C, Graessner H, Hiort O, Muntau AC, Grütters A, **Hoffmann GF**, **Choukair D**. Transition for adolescents with a rare disease: results of a nationwide German project. *Orphanet J Rare Dis*. 2023 Apr 25;18(1):93.

Hegenbart U, Aus dem Siepen F, **Schönland S**. Leichtkettenamyloidose [Light chain amyloidosis]. *Inn Med (Heidelberg)*. 2023 Sep;64(9):842-847.

Muchtar E, Dispenzieri A, Wisniowski B, Palladini G, Milani P, Merlini G, **Schönland S**, Veelken K, **Hegenbart U**, Geyer SM, Kumar SK, Kastritis E, Dimopoulos MA, Liedtke M, Witteles R, Santhorawala V, Szalat R, Landau H, Petrlik E, Lentzsch S, Coltoff A, Bladé J, Cibeira MT, Cohen O, Foard D, Wechalekar A, Gertz MA. Graded Cardiac Response Criteria for Patients With Systemic Light Chain Amyloidosis. *J Clin Oncol*. 2023 Mar 1;41(7):1393-1403.
Steinebrei M, Baur J, Pradhan A, Kupfer N, Wiese S, **Hegenbart U**, **Schönland SO**, Schmidt M, Fändrich M. Common transthyretin-derived amyloid fibril structures in patients with hereditary ATTR amyloidosis. *Nat Commun*. 2023 Nov 22;14(1):7623.

Palladini G, **Schönland S**, Merlini G, Milani P, Jaccard A, Bridoux F, Dimopoulos MA, Ravichandran S, **Hegenbart U**, Roeloffzen W, Cibeira MT, Agis H, Minnema MC, Bergantim R, Hájek R, João C, Leonidakis A, Cheliotis G, Sonneveld P, Kastritis E, Wechalekar A. The management of light chain (AL) amyloidosis in Europe: clinical characteristics, treatment patterns, and efficacy outcomes between 2004 and 2018. *Blood Cancer J*. 2023 Jan 25;13(1):19.

Korell F, **Schönland S**, Schmitt A, Jansen M, Farid K, Müller-Tidow C, Dreger P, Schmitt M, **Hegenbart U**. First third-generation CAR T cell application targeting CD19 for the treatment of systemic IgM AL amyloidosis with underlying marginal zone lymphoma. *Biomark Res*. 2023 Oct 14;11(1):91.

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.

Muchtar E, Wisniowski B, Geyer S, Palladini G, Milani P, Merlini G, **Schönland S**, Veelken K, **Hegenbart U**, Leung N, Dispenzieri A, Kumar SK, Kastritis E, Dimopoulos MA, Liedtke M, Ulloa P, Santhorawala V, Szalat R, Dooley K, Landau H, Petrlik E, Lentzsch S, Coltoff A, Bladé J, Cibeira MT, Cohen O, Foard D, Gillmore J, Lachmann H, Wechalekar A, Gertz MA. Graded Organ Response and Progression Criteria for Kidney Immunoglobulin Light Chain Amyloidosis. *JAMA Oncol*. 2024 Aug 1:e242629.

Berghaus N, Schreiner S, Poos AM, Raab MS, Goldschmidt H, Mai EK, Salwender HJ, Bernhard H, Thurner L, Müller-Tidow C, Weinhold N, **Hegenbart U**, **Schönland SO**, Huhn S. Comparison of IGLV2-14 light chain sequences of patients with AL amyloidosis or multiple myeloma. *FEBS J*. 2023 Sep;290(17):4256-4267.

Aurich M, Bucur J, Vey JA, Greiner S, Aus dem Siepen F, **Hegenbart U**, **Schönland S**, Katus HA, Frey N, Mereles D. Prognosis of light chain amyloidosis: a multivariable analysis for survival prediction in patients with cardiac involvement proven by endomyocardial biopsy. *Open Heart*. 2023 Jul;10(2):e002310.

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.

Lee OW, Rodrigues C, Lin SH, Luo W, Jones K, Brown DW, Zhou W, Karlins E, Khan SM, Baulande S, Raynal V, Surdez D, Reynaud S, Rubio RA, Zaidi S, Grossetête S, Ballet S, Lapouble E, Laurence V, Pierron G, Gaspar N, Corradini N, Marec-Bérard P, Rothman N, Dagnall CL, Burdett L, Manning M, Wyatt K, Yeager M, Chari R, Leisenring WM, **Kulozik AE**, Kriebel J, Meitinger T, Strauch K, Kirchner T, Dirksen U, Mirabello L, Tucker MA, Tirode F, Armstrong GT, Bhatia S, Robison LL, Yasui Y, Romero-Pérez L, Hartmann W, Metzler M, Diver WR, Lori A, Freedman ND, Hoover RN, Morton LM, Chanock SJ, Grünewald TGP, Delattre O, Machiela MJ. Targeted long-read sequencing of the Ewing sarcoma 6p25.1 susceptibility locus identifies germline-somatic interactions with EWSR1-FLI1 binding. *Am J Hum Genet*. 2023 Mar 2;110(3):427-441.

Jeong H, Grimes K, Rauwolf KK, Bruch PM, Rausch T, Hasenfeld P, Benito E, Roider 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, Reid M, Happich M, **Kulozik AE**. The beta thalassaemia trait in Jamaica. *J Community Genet*. 2023 Aug;14(4):355-360.

Wildenberg NP, Rossi C, **Kulozik AE, Kunz JB**. Hb Santa Juana (β 108(G10) Asn > Ser): a low oxygen affinity hemoglobin variant in a family of Bosnian background. *Hematology*. 2023 Dec;28(1):2184120.

Valenti L, Corradini E, Adams LA, Aigner E, Alqahtani S, Arrese M, Bardou- Jacquet E, Bugianesi E, Fernandez-Real JM, Girelli D, Hagström H, Henninger B, Kowdley K, Ligabue G, McClain D, Lainé F, Miyanishi K, **Muckenthaler MU**, Pagan A, Pedrotti P, Pietrangelo A, Prati D, Ryan JD, Silvestri L, Spearman CW, Stål P, Tsochatzis EA, Vinchi F, Zheng MH, Zoller H. Consensus Statement on the definition and classification of metabolic hyperferritinaemia. *Nat Rev Endocrinol*. 2023 May;19(5):299-310.

Scaramellini N, Fischer D, Agarvas AR, Motta I, **Muckenthaler MU**, Mertens C. Interpreting Iron Homeostasis in Congenital and Acquired Disorders. *Pharmaceuticals (Basel)*. 2023 Feb 21;16(3):329.

Colucci S, Carvalho Oliveira T, **Muckenthaler MU**, Marques O. Iron homeostasis in mice: does liver lobe matter? *Am J Physiol Gastrointest Liver Physiol*. 2023 Nov 1;325(5):G453-G457.

Walter S, Mertens C, **Muckenthaler MU**, Ott C. Cardiac iron metabolism during aging - Role of inflammation and proteolysis. *Mech Ageing Dev*. 2023 Oct;215:111869.

Pettinato M, Dulja A, Colucci S, Furioli V, Fette F, Steinbicker AU, **Muckenthaler MU**, Nai A, Pagani A, Silvestri L. FKBP12 inhibits hepcidin expression by modulating BMP receptors interaction and ligand responsiveness in hepatocytes. *Am J Hematol*. 2023 Aug;98(8):1223-1235.

Theobald V, Grünig E, Benjamin N, Seyfarth HJ, Halank M, Schneider MA, Richtmann S, Kazdal D, Hinderhofer K, Xanthouli P, Egenlauf B, Harutyunova S, Hoepfer MM, Jonigk D, Sparla R, **Muckenthaler MU**, Eichstaedt CA. Is iron deficiency caused by β MPR2 mutations or dysfunction in pulmonary arterial hypertension patients? *Pulm Circ*. 2023 Jun 7;13(2):e12242.

Göcebe D, Jansakun C, Zhang Y, Staffer S, Tuma-Kellner S, Altamura S, **Muckenthaler MU**, Merle U, Herrmann T, Chamulitrat W. Myeloid-specific fatty acid transport protein 4 deficiency induces a sex-dimorphic susceptibility for nonalcoholic steatohepatitis in mice fed a high-fat, high-cholesterol diet. *Am J Physiol Gastrointest Liver Physiol*. 2023 May 1;324(5):G389-G403.

Junk SV, Schaeffeler E, Zimmermann M, Möricke A, Beier R, Schütte P, Fedders B, Alten J, Hinze L, Klein N, Kulozik A, **Muckenthaler MU**, Koehler R, Borkhardt A, Vijayakrishnan J, Ellinghaus D, Forster M, Franke A, Wintering A, Kratz CP, Schrappe M, Schwab M, Houlston RS, Cario G, Stanulla M. Chemotherapy-related hyperbilirubinemia in pediatric acute lymphoblastic leukemia: a genome-wide association study from the AIEOP-BFM ALL study group. *J Exp Clin Cancer Res*. 2023 Jan 13;42(1):21.

Mairbäurl H, Kilian S, Seide S, **Muckenthaler MU**, Gassmann M, Benedict RK. The Increase in Hemoglobin Concentration With Altitude Differs Between World Regions and Is Less in Children Than in Adults. *Hemasphere*. 2023 Apr 5;7(4):e854.

Weber TF, Junghans T, **Stojković M**. Pulmonary cystic echinococcosis. *Curr Opin Infect Dis*. 2023 Oct 1;36(5):318-325.

Weber TF, Mokry T, **Stojkovic M**. Echinococcoses - A Primer for Radiologists. *Rofo*. 2023 Dec;195(12):1106-1121.

Nikendei C, Greinacher A, Cranz A, Friederich HC, **Stojkovic M**, Berkunova A. Understanding Alveolar echinococcosis patients' psychosocial burden and coping strategies-A qualitative interview study. *PLoS Negl Trop Dis*. 2023 Aug 4;17(8):e0011467.

Gieser P, Merle U, Junghans T, Weber TF, **Stojković M**. Vascular pathology in patients with alveolar echinococcosis: framework for assessment and clinical management - a retrospective case series. *BMJ Open Gastroenterol*. 2023 Aug;10(1):e001181.

Reid M, Agbassi YJP, Arinaminpathy N, Bercasio A, Bhargava A, Bhargava M, Bloom A, Cattamanchi A, Chaisson R, Chin D, Churchyard G, Cox H, **Denkinger CM**, Ditiu L, Dowdy D, Dybul M, Fauci A, Fedaku E, Gidado M, Harrington M, Hauser J, Heitkamp P, Herbert N, Herna Sari A, Hopewell P, Kendall E, Khan A, Kim A, Koeki, Kondratyuk S, Krishnan N, Ku CC, Lessem E, McConnell EV, Nahid P, Oliver M, Pai M, Raviglione M, Ryckman T, Schäferhoff M, Silva S, Small P, Stallworthy G, Temesgen Z, van Weezenbeek K, Vassall A, Velásquez GE, Venkatesan N, Yamey G, Zimmerman A, Jamison D, Swaminathan S, Goosby E. Scientific advances and the end of tuberculosis: a report from the Lancet Commission on Tuberculosis. *Lancet*. 2023 Oct 21;402(10411):1473-1498.

Yerlikaya S, Broger T, Isaacs C, Bell D, Holtgrewe L, Gupta-Wright A, Nahid P, Cattamanchi A, **Denkinger CM**. Blazing the trail for innovative tuberculosis diagnostics. *Infection*. 2024 Feb;52(1):29-42.

Gupta-Wright A, den Boon S, MacLean EL, Cirillo D, Cobelens F, Gillespie SH, Kohli M, Ruhwald M, Savic R, Brigden G, Gidado M, Goletti D, Hanna D, Hasan R, Hewison C, Koura KG, Lienhardt C, Lungu P, McHugh TD, McKenna L, Scott C, Scriba T, Sekaggya-Wiltshire C, Kasaeva T, Zignol M, **Denkinger CM**, Falzon D. Target product profiles: tests for tuberculosis treatment monitoring and optimization. *Bull World Health Organ*. 2023 Nov 1;101(11):730-737.

Brümmer LE, Thompson RR, Malhotra A, Shrestha S, Kendall EA, Andrews JR, Phillips P, Nahid P, Cattamanchi A, Marx FM, **Denkinger CM**, Dowdy DW. Cost-effectiveness of Low-complexity Screening Tests in Community-based Case-finding for Tuberculosis. *Clin Infect Dis*. 2024 Jan 25;78(1):154-163.

Broger T, Koeppel L, Huerga H, Miller P, Gupta-Wright A, Blanc FX, Esmail A, Reeve BWP, Florida M, Kerkhoff 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.

Denkinger CM, Janssen M, Schäkel U, Gall J, Leo A, Stelmach P, Weber SF, Krisam J, Baumann L, Stermann J, Merle U, Weigand MA, Nusschag C, Bullinger L, Schrezenmeier JF, Bornhäuser M, Alakel N, Witzke O, Wolf T, Vehreschild MJGT, Schmiedel S, Addo MM, Herth F, Kreuter M, Tepassee PR, Hertenstein B, Hänel M, Morgner A, Kiehl M, Hopfer O, Wattad MA, Schimanski CC, Celik C, Pohle T, Ruhe M, Kern WV, Schmitt A, Lorenz HM, Souto-Carneiro M, Gaeddert M, Halama N, Meuer S, Kräusslich HG, Müller B, Schnitzler P, Parthé S, Bartenschlager R, Gronkowski M, Klemmer J, Schmitt M, Dreger P, Kriegsmann K, Schlenk RF, Müller-Tidow C. Anti-SARS-CoV-2 antibody-containing plasma improves outcome in patients with hematologic or solid cancer and severe COVID-19: a randomized clinical trial. *Nat Cancer*. 2023 Jan;4(1):96-107.

Lou D, Meurer M, Ovchinnikova S, Burk R, Denzler A, Herbst K, Papaioannou IA, Duan Y, Jacobs ML, Witte V, Üрге D, Kirrmaier D, Krogemann M, Gubicza K, Boerner K, Bundschuh C, Weidner NM, Merle U, Knorr B, Welker A, **Denkinger CM**, Schnitzler P, Kräusslich HG, Dao Thi VL, De Allegri M, Nguyen HT, Deckert A, Anders S, Knop M. Scalable RT-LAMP-based SARS-CoV-2 testing for infection surveillance with applications in pandemic preparedness. *EMBO Rep*. 2023 May 4;24(5):e57162.

Deckert A, Anders S, Morales I, De Allegri M, Nguyen HT, Souares A, McMahon S, Meurer M, Burk R, Lou D, Brugnara L, Sand M, Koeppel L, Maier-Hein L, Ross T, Adler TJ, Brenner S, Dyer C, Herbst K, Ovchinnikova S, Marx M, Schnitzler P, Knop M, Bärnighausen T, **Denkinger CM**. Comparison of Four Active SARS-CoV-2 Surveillance Strategies in Representative Population Sample Points: Two-Factor Factorial Randomized Controlled Trial. *JMIR Public Health Surveill*. 2023 Aug 17;9:e44204.

Qin ZZ, Barrett R, Del Mar Castro M, Zaidi S, Codlin AJ, Creswell J, **Denkinger CM**. Early user experience and lessons learned using ultra-portable digital X-ray with computer-aided detection (DXR-CAD) products: A qualitative study from the perspective of healthcare providers. *PLoS One*. 2023 Feb 24;18(2):e0277843.

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.

Oлару ID, Beliz Meier M, Schumacher SG, Prodanovic N, Kitchen PJ, Mirzayev F, **Denkinger CM**. Co-administration of treatment for drug-resistant TB and hepatitis C. *Int J Tuberc Lung Dis*. 2023 Jan 1;27(1):66-68

Gelaw SM, Kik SV, Ruhwald M, Ongarello S, Egzertegegne TS, Gorbacheva O, Gilpin C, Marano N, Lee S, Phares CR, Medina V, Amatya B, **Denkinger CM**. Diagnostic accuracy of three computer-aided detection systems for detecting pulmonary tuberculosis on chest radiography when used for screening: Analysis of an international, multicenter migrants screening study. *PLOS Glob Public Health*. 2023 Jul 14;3(7):e0000402.

Geric C, Qin ZZ, **Denkinger CM**, Kik SV, Marais B, Anjos A, David PM, Ahmad Khan F, Trajman A. The rise of artificial intelligence reading of chest X-rays for enhanced TB diagnosis and elimination. *Int J Tuberc Lung Dis*. 2023 May 1;27(5):367-372.

Goscé L, Allel K, Hamada Y, Korobitsyn A, Ismail N, Bashir S, **Denkinger CM**, Abubakar I, White PJ, Rangaka MX. Economic evaluation of novel Mycobacterium tuberculosis specific antigen-based skin tests for detection of TB infection: A modelling study. *PLOS Glob Public Health*. 2023 Dec 20;3(12):e0002573.

Bigio J, MacLean EL, Das R, Sulis G, Kohli M, Berhane S, Dinnes J, Deeks JJ, Brümmer LE, **Denkinger CM**, Pai M. Accuracy of package inserts of SARS-CoV-2 rapid antigen tests: a secondary analysis of manufacturer versus systematic review data. *Lancet Microbe*. 2023 Nov;4(11):e875-e882.

Nguyen HT, **Denkinger CM**, Brenner S, Koeppel L, Brugnara L, Burk R, Knop M, Bärnighausen T, Deckert A, De Allegri M. Cost and cost-effectiveness of four different SARS-CoV-2 active surveillance strategies: evidence from a randomised control trial in Germany. *Eur J Health Econ*. 2023 Dec;24(9):1545-1559.

Orth HM, Wiemer D, Schneitler S, Schönfeld A, Holtfreter MC, Gliga S, Fuchs A, Pfäfflin F, **Denkinger CM**, Kalbitz S, Fritzsche C, Hübner MP, Trauth J, Jensen BO, Luedde T, Feldt T. Hemophagocytic lymphohistiocytosis-how common and how severe is it as a complication of malaria? Retrospective case series and review of the literature. *Infection*. 2024 Apr;52(2):471-482.

Huddart S, Asege L, Jaganath D, Golla M, Dang H, Lovelina L, Derendinger B, Andama A, Christopher DJ, Nhung NV, Theron G, **Denkinger CM**, Nahid P, Cattamanchi A, Yu C. Continuous cough monitoring: a novel digital biomarker for TB diagnosis and treatment response monitoring. *Int J Tuberc Lung Dis*. 2023 Mar 1;27(3):221-222.

Chang A, Loy CJ, Lenz JS, Steadman A, Andama A, Nhung NV, Yu C, Worodria W, **Denkinger CM**, Nahid P, Cattamanchi A, De Vlaminc I. Circulating Cell-Free RNA in Blood as a Host Response Biomarker for the Detection of Tuberculosis. *medRxiv [Preprint]*. 2023 Jan 11:2023.01.11.23284433.

Olaru ID, Beliz Meier M, Mirzayev F, Prodanovic N, Kitchen PJ, Schumacher SG, **Denkinger CM**. Global prevalence of hepatitis B or hepatitis C infection among patients with tuberculosis disease: systematic review and meta-analysis. *EClinicalMedicine*. 2023 Apr 6;58:101938.

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.

Katzenschlager S, Brümmer LE, Schmitz S, Tolle H, Manten K, Gaeddert M, Erdmann C, Lindner A, Tobian F, Grilli M, Pollock NR, Macé A, Erkosar B, Carmona S, Ongarello S, Johnson CC, Sacks JA, **Denkinger CM**, Yerlikaya S. Comparing SARS-CoV-2 antigen-detection rapid diagnostic tests for COVID-19 self-testing/self-sampling with molecular and professional-use tests: a systematic review and meta-analysis. *Sci Rep*. 2023 Dec 11;13(1):21913

Branigan D, **Denkinger CM**, Furin J, Heitkamp P, Deborggraeve S, van Gemert W, Herrera R, Kondratyuk S, McKenna L, Ndjeka N, Omar SV, Pai M. Diagnostics to support the scaling up of shorter, safer tuberculosis regimens. *Lancet Microbe*. 2023 Oct;4(10):e758-e760.

Gippert S, Brune M, Dirksen RL, **Choukair D**, **Bettendorf M**. Arginine-Stimulated Copeptin-Based Diagnosis of Central Diabetes Insipidus in Children and Adolescents. *Horm Res Paediatr*. 2024;97(3):270-278.

Krivega M, Zimmer J, Slezko A, **Frank-Herrmann P**, Rehnitz J, Hohenfellner M, **Bettendorf M**, Luzarowski M, **Strowitzki T**. Genomic instability in individuals with sex determination defects and germ cell cancer. *Cell Death Discov*. 2023 May 23;9(1):173.

Holzappel L, **Choukair D**, Schenk JP, **Bettendorf M**. Longitudinal assessment of bone health index as a measure of bone health in short-statured children before and during treatment with recombinant growth hormone. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2023 Aug 3;36(9):824-831.

Gippert S, Wagner M, Brunet T, Berruti R, Brugger M, Schwaibold EMC, Haack TB, **Hoffmann GF**, **Bettendorf M**, **Choukair D**. Exome sequencing (ES) of a pediatric cohort with chronic endocrine diseases: a single-center study (within the framework of the TRANSLATE-NAMSE project). *Endocrine*. 2024 Jul;85(1):444-453.

Choukair D, Rieger S, Bethe D, Treiber D, **Hoffmann GF**, Grasmann C, Burgard P, Beimler J, Mitnacht J, Tönshoff B. Resource use and costs of transitioning from pediatric to adult care for patients with chronic kidney disease. *Pediatr Nephrol*. 2024 Jan;39(1):251-260.

Doering L, Cornean A, Thumberger T, Benjaminsen J, Wittbrodt B, Kellner T, Hammouda OT, **Gorenflo M**, Wittbrodt J, Gierten J. CRISPR-based knockout and base editing confirm the role of MYRF in heart development and congenital heart disease. *Dis Model Mech*. 2023 Aug 1;16(8):dmm049811.

Zürn C, Hübner D, Ziesenitz VC, Höhn R, Schuler L, Schlange T, **Gorenflo M**, Kari FA, Kroll J, Loukanov T, Klemm R, Stiller B. Model-driven survival prediction after congenital heart surgery. *Interdiscip Cardiovasc Thorac Surg*. 2023 Sep 2;37(3):ivad089.

Uhl S, Grieshaber P, Arnold R, Loukanov T, **Gorenflo M**. Impact of hybrid procedure on pulmonary arterial dimensions and right ventricular load after biventricular repair. *J Cardiothorac Surg*. 2023 Feb 7;18(1):65.

Hermann SA, Mikus G, Chobanyan-Jürgens K, **Gorenflo M**, Ziesenitz VC. Pharmacokinetics of a microdosed cocktail of three direct oral anticoagulants in children with congenital heart defects: study protocol for a single-centre clinical trial (DOAC-Child). *BMJ Paediatr Open*. 2023 Jan;7(1):e001662.

Kaemmerer H, Diller GP, Dähnert I, Eichstaedt CA, Eicken A, Freiberger A, Freilinger S, Geiger R, **Gorenflo M**, Grünig E, Hager A, Herberg U, Huntgeburth M, Kaemmerer AS, Kozlik-Feldmann R, Lammers A, Nagdyman N, Michel S, Schmidt KH, Uebing A, von Scheidt F, Apitz C. Pulmonale arterielle Hypertonie bei Erwachsenen mit angeborenen Herzfehlern – Teil I [Pulmonary arterial hypertension in congenital heart disease - Part I]. *Pneumologie*. 2023 Nov;77(11):956-961.

Apitz C, Kozlik-Feldmann R, Eichstaedt CA, **Gorenflo M**, Lammers AE, Geiger R. Neue Aspekte bei der pulmonalen Hypertonie im Kindesalter – kommentierte 2022ERS/ESC-PH-Guidelines [New aspects in pediatric pulmonary hypertension -Commented 2022ERS/ESC-PH guidelines]. *Pneumologie*. 2023 Nov;77(11):947-955.

Lehmann LH, Heckmann MB, Bailly G, Finke D, Procureur A, Power JR, Stein F, Bretagne M, Ederhy S, Fenioux C, Hamwy O, Funck-Brentano E, Romano E, Pieroni L, Münster JP, Allenbach Y, Anquetil C, Leonard-Louis S, Palaskas NL, Hayek SS, **Katus HA**, Giannitsis E, **Frey N**, Kaya Z, Moslehi J, Prifti E, Salem JE. Cardiomuscular Biomarkers in

the Diagnosis and Prognostication of Immune Checkpoint Inhibitor Myocarditis. *Circulation*. 2023 Aug 8;148(6):473-486.

Schrage B, Sundermeyer J, Blankenberg S, Colson P, Eckner D, Eden M, Eitel I, Frank D, **Frey N**, Graf T, Kirchhof P, Kupka D, Landmesser U, Linke A, Majunke N, Mangner N, Maniuc O, Mierke J, Möbius-Winkler S, Morrow DA, Mourad M, Nordbeck P, Orban M, Pappalardo F, Patel SM, Pauschinger M, Pazzanese V, Radakovic D, Schulze PC, Scherer C, Schwinger RHG, Skurk C, Thiele H, Varshney A, Wechsler L, Westermann D. Timing of Active Left Ventricular Unloading in Patients on Venous Extracorporeal Membrane Oxygenation Therapy. *JACC Heart Fail*. 2023 Mar;11(3):321-330.

Uribe-Herranz M, Beghi S, Ruella M, Parvathaneni K, Salaris S, Kostopoulos N, George SS, Pierini S, Krimtza E, Costabile F, Ghilardi G, Amelsberg KV, Lee YG, Pajarillo R, Markmann C, McGettigan-Croce B, Agarwal D, **Frey N**, Lacey SF, Scholler J, Gabunia K, Wu G, Chong E, Porter DL, June CH, Schuster SJ, Bhoj V, Facciabene A. Modulation of the gut microbiota engages antigen cross-presentation to enhance antitumor effects of CAR T cell immunotherapy. *Mol Ther*. 2023 Mar 1;31(3):686-700.

Georgiopoulos G, Kraler S, Mueller-Hennessen M, Delialis D, Mavraganis G, Sopova K, Wenzl FA, Räber L, Biener M, Stähli BE, Maneta E, Spray L, Iglesias JF, Coelho-Lima J, Tual-Chalot S, Muller O, Mach F, **Frey N**, Duerschmied D, Langer HF, **Katus H**, Roffi M, Camici GG, Mueller C, Giannitsis E, Spyridopoulos I, Lüscher TF, Stellos K, Stamatelopoulos K. Modification of the GRACE Risk Score for Risk Prediction in Patients With Acute Coronary Syndromes. *JAMA Cardiol*. 2023 Oct 1;8(10):946-956.

Bruns B, Joos M, Elsous N, Katus HA, Schultz JH, **Frey N**, Backs J, Meder B. Insulin resistance in Takotsubo syndrome. *ESC Heart Fail*. 2024 Jun;11(3):1515-1524.

Lanzer JD, Valdeolivas A, Pepin M, Hund H, Backs J, **Frey N**, Friederich HC, Schultz JH, Saez-Rodriguez J, Levinson RT. A network medicine approach to study comorbidities in heart failure with preserved ejection fraction. *BMC Med*. 2023 Jul 24;21(1):267.

Kmietczyk V, Oelschläger J, Gupta P, Varma E, Hartl S, Furkel J, Konstandin M, Marx A, Loewenthal Z, Kamuf-Schenk V, Jürgensen L, Stroh C, Gorska A, Martin-Garrido A, Heineke J, Jakobi T, **Frey N**, Völkers M. Ythdf2 regulates cardiac remodeling through its mRNA target transcripts. *J Mol Cell Cardiol*. 2023 Aug;181:57-66.

Sopova K, Tual-Chalot S, Mueller-Hennessen M, Vlachogiannis NI, Georgiopoulos G, Biener M, Sachse M, Turchinovich A, Polycarpou-Schwarz M, Spray L, Maneta E, Bennaceur K, Mohammad A, Richardson GD, Gatsiou A, Langer HF, **Frey N**, Stamatelopoulos K, Heineke J, Duerschmied D, Giannitsis E, Spyridopoulos I, Stellos K. Effector T cell chemokine IP-10 predicts cardiac recovery and clinical outcomes post-myocardial infarction. *Front Immunol*. 2023 Jun 22;14:1177467.

Romann SW, Finke D, Heckmann MB, Hund H, Giannitsis E, **Katus HA**, **Frey N**, Lehmann LH. Cardiological parameters predict mortality and cardiotoxicity in oncological patients. *ESC Heart Fail*. 2024 Feb;11(1):366-377

Kunika, **Frey N**, Rangrez AY. Exploring the Involvement of Gut Microbiota in Cancer Therapy-Induced Cardiotoxicity. *Int J Mol Sci*. 2023 Apr 14;24(8):7261.

Varma E, Burghaus J, Schwarzl T, Sekaran T, Gupta P, Gorska AA, Hofmann C, Stroh C, Jürgensen L, Kamuf-Schenk V, Li X, Medert R, Leuschner F, Kmietczyk V, Freichel M, Katus HA, Hentze MW, **Frey N**, Völkers M. Translational control of Ybx1 expression regulates cardiac function in response to pressure overload in vivo. *Basic Res Cardiol*. 2023 Jun 28;118(1):25.

Krey R, Sommer W, Meyer A, Rivinius R, Schlegel P, **Frey N**, Karck M, Warnecke G, Arif R. Influence of Tricuspid Regurgitation After Heart Transplantation: A Single-center Experience. *Transplant Direct*. 2023 Feb 17;9(3):e1452.

Noormalal M, Schmiedel N, Bozoglu T, Matzen A, Hille S, Basha DI, Vijaya Shetty PM, Wolf A, Zaradzki M, Arif R, Pühler T, Lutter G, Wagner AH, Kupatt C, Frank D, **Frey N**, Remes A, Müller OJ. Regnase-1 overexpression as a therapeutic approach of Marfan syndrome. *Mol Ther Methods Clin Dev*. 2023 Dec 1;32(1):101163.

Giesen A, Mouselimis D, Weichsel L, Giannopoulos AA, Schmermund A, Nunninger M, Schuetz M, André F, **Frey N**, Korosoglou G. Pericoronary adipose tissue attenuation is associated with non-calcified plaque burden in patients with chronic coronary syndromes. *J Cardiovasc Comput Tomogr*. 2023 Nov- Dec;17(6):384-392.

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

Rahm AK, Hackbarth J, Müller ME, Pfeiffer J, Gampp H, Petersenn F, Rivinius R, **Frey N**, Lugenbiel P, Thomas D. Differential Effects of the Betablockers Carvedilol, Metoprolol and Bisoprolol on Cardiac K_v4.3 (I_{to}) Channel Isoforms. *Int J Mol Sci*. 2023 Sep 8;24(18):13842.

Ruiz-Velasco A, Raja R, Chen X, Ganenthiran H, Kaur N, Alatawi NHO, Miller JM, Abouleisa RRE, Ou Q, Zhao X, Fonseka O, Wang X, Hille SS, **Frey N**, Wang T, Mohamed TMA, Müller OJ, Cartwright EJ, Liu W. Restored autophagy is protective against PAK3-induced cardiac dysfunction. *iScience*. 2023 May 26;26(6):106970.

Hoffmann J, Hanß S, Kraus M, Schaller J, Schäfer C, Stahl D, Anker SD, Anton G, Bahls T, Blankenberg S, Blumentritt A, Boldt LH, Cordes S, Desch S, Doehner W, Dörr M, Edelmann F, Eitel I, Endres M, Engelhardt S, Erdmann J, Eulenburger K, Falk V, Felix SB, Frank D, Franke T, **Frey N**, Friede T, Geidel L, Germans L, Grabmaier U, Halle M, Hausleiter J, Jakobi V, Jebran AF, Jobs A, Käb S, Karakas M, **Katus HA**, Klatt A, Knosalla C, Krebsler J, Landmesser U, Lee M, Lehnert K, Lesser S, Leyh K, Lorbeer R, Mach-Kolb S, Meder B, Nagel E, Nolte CH, Parwani AS, Petersmann A, Puls M, Rau H, Reiser M, Rienhoff O, Scharfe T, Schattschneider M, Scheel H, Schnabel RB, Schuster A, Schmitt B, Seidler T, Seiffert M, Stähli BE, Stas A, J Stocker T, von Stülpnagel L, Thiele H, Wachter R, Wakili R, Weis T, Weitmann K, Wichmann HE, Wild P, Zeller T, Hoffmann W, Zeisberg EM, Zimmermann WH, Krefting D, Kühne T, Peters A, Hasenfuß G, Massberg S, Sommer T, Dimmeler S, Eschenhagen T, Nauck M. The DZHK research platform: maximisation of scientific value by enabling access to health data and biological samples collected in cardiovascular clinical studies. *Clin Res Cardiol.* 2023 Jul;112(7):923-941.

Hofmann C, Löwenthal Z, Aghajani M, Kaufman RJ, Katus HA, **Frey N**, Glembotski CC, Völkens M, Doroudgar S. mTORC1 inhibition impairs activation of the unfolded protein response and induces cell death during ER stress in cardiomyocytes. *Am J Physiol Heart Circ Physiol.* 2023 Aug 1;325(2):H311-H320.

Korosoglou G, Sagris M, André F, Steen H, Montenbruck M, **Frey N**, Kelle S. Systematic review and meta-analysis for the value of cardiac magnetic resonance strain to predict cardiac outcomes. *Sci Rep.* 2024 Jan 11;14(1):1094.

Steen H, Montenbruck M, Kallifatidis A, André F, **Frey N**, Kelle S, Korosoglou G. Multi-parametric non-contrast cardiac magnetic resonance for the differentiation between cardiac amyloidosis and hypertrophic cardiomyopathy. *Clin Res Cardiol.* 2024 Mar;113(3):469-480.

Seiffert M, Vonthein R, Baumgartner H, Borger MA, Choi YH, Falk V, **Frey N**, Hagendorff A, Hagl C, Hamm C, König IR, Landmesser U, Massberg S, Reichenspurner H, Thiele H, Twerenbold R, Vens M, Walther T, Ziegler A, Cremer J, Blankenberg S. Transcatheter aortic valve implantation versus surgical aortic valve replacement in patients at low to intermediate surgical risk: rationale and design of the randomised DEDICATE Trial. *EuroIntervention.* 2023 Oct 23;19(8):652-658.

Stahl-Toyota S, Nikendei C, Nagy E, Bönsel S, Rollmann I, Unger I, Szendrödi J, **Frey N**, Michl P, Müller-Tidow C, Jäger D, Friederich HC, Hochlehner A. Interaction of mental comorbidity and physical multimorbidity predicts length-of-stay in medical inpatients. *PLoS One.* 2023 Jun 22;18(6):e0287234.

Kayvanpour E, Kothe M, Kaya Z, Pleger S, **Frey N**, Meder B, Sedaghat-Hamedani F. Comparative Assessment of Percutaneous Left-Atrial Appendage Occlusion (LAAO) Devices-A Single Center Cohort Study. *J Cardiovasc Dev Dis.* 2024 May 21;11(6):158.

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.

Zirkenbach VA, Ignatz RM, Öttl R, Cehreli Z, Stroikova V, Kaya M, Lehmann LH, Preusch MR, **Frey N**, Kaya Z. Effect of SARS-CoV-2 mRNA-Vaccine on the Induction of Myocarditis in Different Murine Animal Models. *Int J Mol Sci.* 2023 Mar 6;24(5):5011.

Zelniker TA, Schwall D, Hamidi F, Steinbach S, Scheller P, Spaich S, Michels G, Giannitsis E, Katus HA, **Frey N**, Preusch MR. Mid-regional pro-adrenomedullin and lactate levels for risk stratification in patients with out-of-hospital cardiac arrest. *Eur Heart J Acute Cardiovasc Care.* 2023 Jun 2;12(6):364-371.

Karl R, Romano G, Marx J, Eden M, Schlegel P, Stroh L, Fischer S, Hehl M, Kühle R, Mohl L, Karck M, **Frey N**, De Simone R, Engelhardt S. An ex-vivo and in-vitro dynamic simulator for surgical and transcatheter mitral valve interventions. *Int J Comput Assist Radiol Surg.* 2024 Mar;19(3):411-421.

Engelhardt E, Elzenheimer E, Hoffmann J, Meledeth C, **Frey N**, Schmidt G. Non-Invasive Electroanatomical Mapping: A State-Space Approach for Myocardial Current Density Estimation. *Bioengineering (Basel).* 2023 Dec 16;10(12):1432.

Rudolph TK, Messika-Zeitoun D, **Frey N**, Lutz M, Krapf L, Passefort S, Fryearson J, Simpson H, Mortensen K, Rehse S, Tiroke A, Dodos F, Mies F, Deutsch C, Kurucova J, Thoenes M, Bramlage P, Steeds RP; IMPULSE enhanced investigators. Severe aortic stenosis management in heart valve centres compared with primary/secondary care centres. *Heart.* 2023 May 26;109(12):944-950.

Salatzki J, Ochs A, Kirchgäßner N, Heins J, Seitz S, Hund H, Mereles D, Friedrich MG, Katus HA, **Frey N**, André F, Ochs MM. Safety of Stress Cardiac Magnetic Resonance in Patients With Moderate to Severe Aortic Valve Stenosis. *J Cardiovasc Imaging.* 2023 Jan;31(1):26-38.

Amr A, Koelemen J, Reich C, Sedaghat-Hamedani F, Kayvanpour E, Haas J, Frese K, Lehmann D, Katus HA, **Frey N**, Meder B. Improving sudden cardiac death risk stratification in hypertrophic cardiomyopathy using established clinical variables and genetic information. *Clin Res Cardiol.* 2024 May;113(5):728-736.

Remes A, Noormalal M, Schmiedel N, **Frey N**, Frank D, Müller OJ, Graf M. Adapted clustering method for generic analysis of histological fibrosis staining as an open source tool. *Sci Rep*. 2023 Mar 16;13(1):4389.

Andre F, Seitz S, Fortner P, Allmendinger T, Sommer A, Brado M, Sokiranski R, Fink J, Kauczor HU, Heussel CP, Herth F, **Frey N**, Görich J, Buss SJ. Simultaneous assessment of heart and lungs with gated high-pitch ultra-low dose chest CT using artificial intelligence-based calcium scoring. *Eur J Radiol Open*. 2023 Feb 15;10:100481.

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.

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.

Petersen M, Schmiedel N, Dierck F, Hille S, Remes A, Senger F, Schmidt I, Lüllmann-Rauch R, Müller OJ, Frank D, Rangrez AY, **Frey N**, Kuhn C. Fibin regulates cardiomyocyte hypertrophy and causes protein-aggregate-associated cardiomyopathy *in vivo*. *Front Mol Biosci*. 2023 Jun 5;10:1169658.

Täger T, Rößmann P, **Frey N**, Estler B, Mäck M, Schlegel P, Beckendorf J, Frankenstein L, Fröhlich H. Long-Term Trajectories of Biomarkers, Functional, and Echocardiographic Parameters in Patients with Chronic Heart Failure from Dilated or Ischaemic Cardiomyopathy. *Cardiology*. 2023;148(6):485-496.

Richter-Pechanski P, Wiesenbach P, Schwab DM, Kiriakou C, He M, Allers MM, Tiefenbacher AS, Kunz N, Martynova A, Spiller N, Mierisch J, Borchert F, Schwind C, **Frey N**, Dieterich C, Geis NA. A distributable German clinical corpus containing cardiovascular clinical routine doctor's letters. *Sci Data*. 2023 Apr 14;10(1):207.

Kronlage M, Bertele M, Linden F, **Frey N**, Erbel C. Stand-Alone Rotational Atherectomy Versus Combination With Drug-Coated Balloon Angioplasty for the Endovascular Treatment of Heavily-Calcified Femoropopliteal and Popliteal Lesions. *J Endovasc Ther*. 2023 Dec 26:15266028231219663.

Neuendorff NR, Boshikova B, Frankenstein L, Kirchner M, Rohde C, Goldschmidt H, **Frey N**, Müller-Tidow C, Jordan K, Sauer S, Janssen M. Aspirin use and bleeding events during thrombocytopenia after autologous stem-cell transplantation for multiple myeloma. *Front Oncol*. 2023 Apr 27;13:1168120.

Hamidi F, Anwari E, Spaulding C, Hauw-Berlemont C, Vilfaillot A, Viana-Tejedor A, Kern KB, Hsu CH, Bergmark BA, Qamar A, Bhatt DL, Furtado RHM, Myhre PL, Hengstenberg C, Lang IM, **Frey N**, Freund A, Desch S, Thiele H, Preusch MR, Zelniker TA. Early versus delayed coronary angiography in patients with out-of-hospital cardiac arrest and no ST-segment elevation: a systematic review and meta-analysis of randomized controlled trials. *Clin Res Cardiol*. 2024 Apr;113(4):561-569.

Wiedmann F, Paasche A, Nietfeld J, Kraft M, Meyer AL, Warnecke G, Karck M, **Frey N**, Schmidt C. Activation of neurokinin-III receptors modulates human atrial TASK-1 currents. *J Mol Cell Cardiol*. 2023 Nov;184:26-36.

Darce FF, Fabricius LC, Helmschrott M, Rahm AK, Ehlermann P, Bruckner T, Sommer W, Warnecke G, **Frey N**, Rivinius R. Oral Anticoagulants after Heart Transplantation-Comparison between Vitamin K Antagonists and Direct Oral Anticoagulants. *J Clin Med*. 2023 Jun 28;12(13):4334.

Yildirim M, Mueller-Hennessen M, Milles BR, Biener M, Hund H, **Frey N**, Giannitsis E, Salbach C. Real-World Evidence on Disparities on the Initiation of Ticagrelor Versus Prasugrel in Patients With Acute Coronary Syndrome. *J Am Heart Assoc*. 2023 Aug 15;12(16):e030879.

Kraus MJ, Smits JM, Meyer AL, Strelniece A, van Kins A, Boeken U, Reinecke A, Provaznik Z, Van Caenegem O, Ancion A, Berchtold-Herz M, Van Cleemput JJA, Haverich A, Laufer G, Gummert J, Karck M, Warnecke G, Raake PW, **Frey N**, Kreusser MM. Outcomes in patients with cardiac amyloidosis undergoing heart transplantation: the eurotransplant experience. *J Heart Lung Transplant*. 2023 Jun;42(6):778-785.

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.

Haney AC, Salatzki J, Hund H, Friedrich MG, Giannitsis E, **Frey N**, Steen H, Loßnitzer D, Riffel J, André F. Prognostic value of negative stress cardiac magnetic resonance imaging in patients with moderate-severe coronary artery stenosis. *Front Cardiovasc Med*. 2023 Oct 6;10:1264374.

Dietrich M, Antonovici A, Hölle T, Nusshag C, Kapp AC, Studier-Fischer A, Arif R, Nickel F, Weigand MA, **Frey N**, Lichtenstern C, Leuschner F, Fischer D. Microcirculatory tissue oxygenation correlates with kidney function after transcatheter aortic valve implantation-Results from a prospective observational study. *Front Cardiovasc Med*. 2023 Feb 14;10:1108256.

Starke S, Harris DMM, Zimmermann J, Schuchardt S, Oumari M, Frank D, Bang C, Rosenstiel P, Schreiber S, **Frey N**, Franke A, Aden K, Waschina S. Amino acid auxotrophies in human gut bacteria are linked to higher microbiome diversity and long-term stability. *ISME J*. 2023 Dec;17(12):2370-2380.

Hashemi D, Doebelin P, Weiss KJ, Schneider-Reigbert M, Beyer RE, Else C, Faragli A, Stehning C, Stawowy P, Petersen SE, Bucciarelli-Ducci C, Hays AG, **Frey N**, Thiele H, Portmann A, Fleck E, Kelle S. Virtual cardiovascular

magnetic resonance training proves feasible and effective: survey data from international participants of the CMR Academy Berlin, Germany. *Eur Heart J Imaging Methods Pract.* 2023 Jul 28;1(1):qyad015.

Wundram S, Seoudy H, Dümmler JC, Ritter L, Frank J, Puehler T, Lutter G, Lutz M, Saad M, Bramlage P, Sathanathan J, Wood DA, Lauck SB, **Frey N**, Frank D. Is the outcome of elective vs non-elective patients undergoing transcatheter aortic valve implantation different? Results of a single-centre, observational assessment of outcomes at a large university clinic. *BMC Cardiovasc Disord.* 2023 Jun 10;23(1):295.

König L, Grünberg E, Xynogalos P, Thomas D, Rivinius R, **Frey N**, Ullrich C, Rahm AK. Akzeptanz einer telemetrischen Versorgung bei Patienten mit sICD- Sicherheitshinweis: Qualitative Interviewstudie der kardiologischen Versorgungsforschung [Acceptance of telemetric care for patients with sICD safety advice: Qualitative interview study in cardiological health services research]. *Herzschrittmacherther Elektrophysiol.* 2023 Jun;34(2):136-141.

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, Vietheer 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

Fink T, Paitazoglou C, Bergmann MW, Sano M, Keelani A, Sciacca V, Saad M, Eitel C, Heeger CH, Skurk C, Landmesser U, Thiele H, Stiermaier T, Fuernau G, Reil JC, **Frey N**, Kuck KH, Tilz RR, Sandri M, Eitel I. Left atrial appendage closure in end-stage renal disease and hemodialysis: Data from a German multicenter registry. *Catheter Cardiovasc Interv.* 2023 Feb;101(3):610-619.

Weberling LD, Seitz S, Salatzki J, Ochs A, Haney AC, Siry D, Heins J, Stehen H, **Frey N**, André F. Safety, accuracy, and prediction of prognosis in patients with end-stage chronic kidney disease undergoing dobutamine stress cardiac magnetic resonance imaging. *Front Cardiovasc Med.* 2023 Aug 30;10:1228691.

Semino F, Darche FF, Bruehl C, Koenen M, Skladny H, Katus HA, **Frey N**, Draguhn A, Schweizer PA. GPD1L-A306del modifies sodium current in a family carrying the dysfunctional SCN5A-G1661R mutation associated with Brugada syndrome. *Pflugers Arch.* 2024 Feb;476(2):229-242.

Andre F, Fortner P, Aurich M, Seitz S, Jatsch AK, Schöbinger M, Wels M, Kraus M, Gülsün MA, **Frey N**, Sommer A, Görlich J, Buss SJ. Human AI Teaming for Coronary CT Angiography Assessment: Impact on Imaging Workflow and Diagnostic Accuracy. *Diagnostics (Basel).* 2023 Nov 30;13(23):3574.

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, **Frey N**, Karck M, DeSimone R. Excimer laser electrode extraction in the presence of a leadless pacemaker: a case report. *Clin Res Cardiol.* 2023 May 20.

Ignatz RM, Zirkenbach VA, Kaya M, Stroikova V, Öttl R, **Frey N**, Kaya Z. No Evidence for Myocarditis or Other Organ Affection by Induction of an Immune Response against Critical SARS-CoV-2 Protein Epitopes in a Mouse Model Susceptible for Autoimmunity. *Int J Mol Sci.* 2023 Jun 8;24(12):9873.

Weberling LD, Seitz S, Salatzki J, Ochs A, Heins J, Haney AC, Siry D, **Frey N**, André F, Steen H. Safety of dobutamine or adenosine stress cardiac magnetic resonance imaging in patients with left ventricular thrombus. *Clin Res Cardiol.* 2024 Mar;113(3):446-455.

Korosoglou G, Thiele H, Baldus S, Böhm M, **Frey N**. Lessons learned from SCOT- HEART, DISCHARGE, and PRECISE: a patient-centered perspective with implications for the appropriate use of CCTA. *Clin Res Cardiol.* 2023 Oct;112(10):1347-1350.

Kronlage M, Erbel C, Lichtenberg M, Donas K, **Frey N**, Korosoglou G. Safety, Effectiveness, and Midterm Results of Endovascular Treatment for the Common Femoral Artery: A Two Centre Atherectomy Trial. *Eur J Vasc Endovasc Surg.* 2023 Aug;66(2):280-281.

Schell R, Alban F, **Frey N**, Erbel C. Spontaneous blood pressure reduction of previously hypertensive patients as a symptom of central pulmonary artery embolism. *Clin Res Cardiol.* 2023 Oct 5. doi: 10.1007/s00392-023-02315-z.

Fröhlich H, Bossmeyer A, Kazmi S, Goode KM, Agewall S, Atar D, Grundtvig M, **Frey N**, Cleland JGF, Frankenstein L, Clark AL, Täger T. Glycaemic control and insulin therapy are significant confounders of the obesity paradox in patients with heart failure and diabetes mellitus. *Clin Res Cardiol.* 2024 Jun;113(6):822-830.

Zylla MM, Starrach L, Rahm AK, Thomas D, **Frey N**, Lugenbiel P. Implementation of the multielectrode radiofrequency-balloon in real-world clinical practice- operator learning curve and procedural outcome at a high-volume center. *Fron Cardiovasc Med.* 2023 Nov 14;10:1208250.

Mages C, Steinfurt J, Rahm AK, Thomas D, Majidi R, Kehrlé F, André F, Seidensaal K, Rhein B, Wengenmayer T, Gressler A, Westermann D, Herzog R, Debus J, **Frey N**, Lugenbiel P. Recurrent ventricular tachycardia originating from the "left ventricular summit" effectively eliminated by stereotactic irradiation – A case report. *HeartRhythm Case Rep.* 2023 Aug 22;9(11):802-807.

Heijman J, Zhou X, Morotti S, Molina CE, Abu-Taha IH, Tekook M, Jespersen T, Zhang Y, Dobrev S, Milting H, Gummert J, **Karck M**, Kamler M, El-Armouche A, Saljic A, Grandi E, Nattel S, Dobrev D. Enhanced Ca²⁺-Dependent SK-Channel Gating and Membrane Trafficking in Human Atrial Fibrillation. *Circ Res.* 2023 Apr 28;132(9):e116-e133.

Gehlen J, Stundl A, Debiec R, Fontana F, Krane M, Sharipova D, Nelson CP, Al-Kassou B, Giel AS, Sinning JM, Bruenger CMH, Zelck CF, Koebbe LL, Braund PS, Webb TR, Hetherington S, Ensminger S, Fujita B, Mohamed SA, Shrestha M, Krueger H, Siepe M, Kari FA, Nordbeck P, Buravezky L, Kelm M, Veulemans V, Adam M, Baldus S, Laugwitz KL, Haas Y, **Karck M**, Mehlhorn U, Conzelmann LO, Breitenbach I, Lebherz C, Urbanski P, Kim WK, Kandels J, Ellinghaus D, Nowak-Goettl U, Hoffmann P, Wirth F, Doppler S, Lahm H, Dreßen M, von Scheidt M, Knoll K, Kessler T, Hengstenberg C, Schunkert H, Nickenig G, Nöthen MM, Bolger AP, Abdelilah-Seyfried S, Samani NJ, Erdmann J, Trenkwalder T, Schumacher J. Elucidation of the genetic causes of bicuspid aortic valve disease. *Cardiovasc Res.* 2023 May 2;119(3):857-866.

Liu B, Korkmaz B, Kraft P, Mayer T, Sayour AA, Grundl MA, Domain R, **Karck M**, Szabó G, Korkmaz-Icöz S. Pharmacological inhibition of the cysteine protease cathepsin C improves graft function after heart transplantation in rats. *J Transl Med.* 2023 Nov 9;21(1):799.

Morath B, Meid AD, Zaradzki M, Geßle C, Nüse S, Chiriac U, Hoppe-Tichy T, **Karck M**, Soethoff J. Analysing and improving preoperative medication management in cardiac surgery. *Br J Clin Pharmacol.* 2023 Apr;89(4):1349-1359.

Sommer W, Arif R, Kremer J, Al Maisary S, Verch M, **Tochtermann U**, **Karck M**, Meyer AL, Warnecke G. Temporary circulatory support with surgically implanted microaxial pumps in postcardiotomy cardiogenic shock following coronary artery bypass surgery. *JTCVS Open.* 2023 Jul 7;15:252-260.

Krey R, Sommer W, Meyer A, Rivinius R, Schlegel P, **Frey N**, **Karck M**, Warnecke G, Arif R. Influence of Tricuspid Regurgitation After Heart Transplantation: A Single-center Experience. *Transplant Direct.* 2023 Feb 17;9(3):e1452.

Ding Q, Loganathan S, Zhou P, Sayour AA, Brlecic P, Radovits T, Domain R, Korkmaz B, **Karck M**, Szabó G, Korkmaz-Icöz S. Alpha-1-Antitrypsin Protects Vascular Grafts of Brain-Dead Rats Against Ischemia/Reperfusion Injury. *J Surg Res.* 2023 Mar;283:953-964.

Saemann L, Georgevici AI, Hoorn F, Gharpure N, Veres G, Korkmaz-Icöz S, **Karck M**, Simm A, Wenzel F, Szabó G. Improving Diastolic and Microvascular Function in Heart Transplantation with Donation after Circulatory Death. *Int J Mol Sci.* 2023 Jul 17;24(14):11562.

Al-Maisary S, Kremer J, Romano G, **Karck M**, Simone R. Symptomatic Upper Extremity Deep Venous Thrombosis After Laser Lead Extraction. *Braz J Cardiovasc Surg.* 2023 Aug 4;38(5):e20220361.

Al-Maisary S, Romano G, **Karck M**, De Simone R, Kremer J, Arif R. Octogenarian patients and laser-assisted lead extraction: Should we put a limit? *PLoS One.* 2023 Oct 20;18(10):e0284802.

Burger L, Sharan L, Karl R, Wang C, **Karck M**, De Simone R, Wolf I, Romano G, Engelhardt S. Comparative evaluation of three commercially available markerless depth sensors for close-range use in surgical simulation. *Int J Comput Assist Radiol Surg.* 2023 Jun;18(6):1109-1118.

Kremer J, Jahn J, Klein S, Farag M, Borst T, Karck M. Early versus Delayed Surgery in Patients with Left-Sided Infective Endocarditis and Stroke. *J Cardiovasc Dev Dis.* 2023 Aug 21;10(8):356.

Farag M, Büsch C, Rylski B, Pöling J, Dohle DS, Sarvanakis K, Hagl C, Krüger T, Detter C, Holubec T, Borger MA, Böning A, **Karck M**, Arif R; German Registry for Acute Aortic Dissection Type A Working Group of the German Society of Thoracic, Cardiac and Vascular Surgery. Early outcomes of patients with Marfan syndrome and acute aortic type A dissection. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2023 Jul;166(1):25-34.e8.

Fischer S, Romano G, Sharan L, Warnecke G, Mereles D, **Karck M**, De Simone R, Engelhardt S. Surgical Rehearsal for Mitral Valve Repair: Personalizing Surgical Simulation by 3D Printing. *Ann Thorac Surg.* 2023 Apr;115(4):1062-1067.

Korkmaz-Icöz S, Abulizi S, Li K, Korkmaz B, Georgevici AI, Sayour AA, Loganathan S, Canoglu H, Karck M, Szabó G. Preservation solution Custodiol containing human alpha-1-antitrypsin improves graft recovery after prolonged cold ischemic storage in a rat model of heart transplantation. *Front Immunol.* 2023 Jun 22;14:1155343.

Ruppert M, Korkmaz-Icöz S, Benczik B, Ágg B, Nagy D, Bálint T, Sayour AA, Oláh A, Barta BA, Benke K, Ferdinandy P, **Karck M**, Merkely B, Radovits T, Szabó G. Pressure overload-induced systolic heart failure is associated with

characteristic myocardial microRNA expression signature and post-transcriptional gene regulation in male rats. *Sci Rep*. 2023 Sep 26;13(1):16122.

Turra J, Riesterer D, Eisner C, Wenzel F, Möbius A, **Karck M**, Arif R, Lichtenstern C, Fischer D. Prospective clinical study testing the efficacy and safety of a new formula to increase the precision of oxygen therapy in the initiation phase of cardiopulmonary bypass. *Perfusion*. 2023 Sep;38(6):1203-1212.

Benke K, Stengl R, Stark KA, Bai Y, Radovits T, Loganathan S, Korkmaz-Icöz S, Csonka M, Karck M, Szabó G, Veres G. Zinc-aspirin preconditioning reduces endothelial damage of arterial grafts in a rodent model of revascularization. *Front Cardiovasc Med*. 2024 Jan 4;10:1288128.

Meinert ÉFRC, Kremer J, Tochtermann U, Sommer W, Warnecke G, **Karck M**, Meyer AL. Pericardial Closure With Expanded Polytetrafluoroethylene Patch in Left Ventricular Assist Device Surgery. *ASAIO J*. 2024 May 1;70(5):371-376

Schaufelberger M, Kaiser C, Kuhle R, Wachter A, Weichel F, Hagen N, Ringwald F, Eisenmann U, Hoffmann J, **Engel M**, **Freudlsperger C**, Nahm W. 3D-2D Distance Maps Conversion Enhances Classification of Craniosynostosis. *IEEE Trans Biomed Eng*. 2023 Nov;70(11):3156-3165.

Schaufelberger M, Kühle RP, Wachter A, Weichel F, Hagen N, Ringwald F, Eisenmann U, Hoffmann J, Engel M, **Freudlsperger C**, Nahm W. Impact of data synthesis strategies for the classification of craniosynostosis. *Front Med Technol*. 2023 Dec 13;5:1254690.

Kuehle R, Kuebler M, Fuchs J, Weichel F, Moratin J, Freier K, **Engel M**, Hoffmann J, Ristow O, **Freudlsperger C**. The value of prebent reconstruction plates and in-house 3D printing. *J Stomatol Oral Maxillofac Surg*. 2023 Feb;124(1S):101381.

Kuehle R, Scheurer M, Bouffleur F, Fuchs J, **Engel M**, Hoffmann J, **Freudlsperger C**. Accuracy of Patient-Specific Implants in Virtually Planned Segmental Le Fort I Osteotomies. *J Clin Med*. 2023 Sep 18;12(18):6038.

Moratin J, Dao Trong P, Semmelmayr K, Mrosek J, Zittel S, Bleyemehl M, Ristow O, **Freudlsperger C**, Hoffmann J, **Engel M**. Comparison of Antero-Lateral Thigh Flap and Vastus Lateralis Muscle Flap for the Treatment of Extensive Scalp Defects-A Retrospective Cohort Study. *J Clin Med*. 2023 Sep 26;12(19):6208.

Tan B, Schütte I, **Engel M**, Bruckner T, Weigand MA, Busch CJ. Comparison of Fluid Replacement with Sterofundin ISO[®] vs. Deltajonin[®] in Infants Undergoing Craniofacial Surgery-A Retrospective Study. *J Clin Med*. 2023 Oct 8;12(19):6404.

Rückschloß T, Smielowski M, Moratin J, Schnug G, Appel M, Muench P, Bleyemehl M, Zittel S, **Engel M**, Hoffmann J, Ristow O. Comparing the Influence of Surgical and Conservative Therapy on Quality of Life in Patients with Early-Stage Medication-Related Osteonecrosis of the Jaw-A Prospective Longitudinal Study. *Medicina (Kaunas)*. 2023 Jan 31;59(2):277.

Ristow O, Birgel JL, Rückschloß T, Held T, Lang K, Smielowski M, Zittel S, Moratin J, Pilz M, **Engel M**, Hoffmann J, Semmelmayr K. Osteoradionecrosis of the Jaw-Comparison between Bone and Soft Tissue Injury and Their Influence on Surgical Outcomes-A Retrospective Cohort Study. *Diagnostics (Basel)*. 2023 Jan 18;13(3):366.

Zittel S, Moratin J, Awounvo S, Rückschloß T, Freier K, Ristow O, **Engel M**, Hoffmann J, **Freudlsperger C**, Horn D. Impact of Salvage Surgery on Health-Related Quality of Life in Oral Squamous Cell Carcinoma: A Prospective Multi-Center Study. *J Clin Med*. 2023 Oct 18;12(20):6602.

Ristow O, Schnug G, Smielowski M, Moratin J, Pilz M, **Engel M**, **Freudlsperger C**, Hoffmann J, Rückschloß T. Diagnostic accuracy comparing OPT and CBCT in the detection of non-vital bone changes before tooth extractions in patients with antiresorptive intake. *Oral Dis*. 2023 Apr;29(3):1039-1049.

Zittel S, Ristow O, Moratin J, Rückschloß T, Hoffmann J, El Damaty A, **Freudlsperger C**, **Engel M**. Infants With Trigonocephaly Treated With Fronto- Orbital Remodelling and Endocortical Positioning of Resorbable Plates-A Retrospective Cohort Study Including 101 Patients. *J Craniofac Surg*. 2023 Jul- Aug 01;34(5):1543-1547.

Ristow O, Rückschloß T, Schnug G, Moratin J, Bleyemehl M, Zittel S, Pilz M, Sekundo C, Mertens C, **Engel M**, Hoffmann J, Smielowski M. Comparison of Different Antibiotic Regimes for Preventive Tooth Extractions in Patients with Antiresorptive Intake-A Retrospective Cohort Study. *Antibiotics (Basel)*. 2023 Jun 1;12(6):997.

Schaufelberger M, Kaiser C, Kuhle R, Wachter A, Weichel F, Hagen N, Ringwald F, Eisenmann U, Hoffmann J, **Engel M**, **Freudlsperger C**, Nahm W. 3D-2D Distance Maps Conversion Enhances Classification of Craniosynostosis. *IEEE Trans Biomed Eng*. 2023 Nov;70(11):3156-3165.

Schaufelberger M, Kühle RP, Wachter A, Weichel F, Hagen N, Ringwald F, Eisenmann U, Hoffmann J, **Engel M**, **Freudlsperger C**, Nahm W. Impact of data synthesis strategies for the classification of craniosynostosis. *Front Med Technol*. 2023 Dec 13;5:1254690.

Kuehle R, Kuebler M, Fuchs J, Weichel F, Moratin J, Freier K, **Engel M**, Hoffmann J, Ristow O, **Freudlsperger C**. The value of prebent reconstruction plates and in-house 3D printing. *J Stomatol Oral Maxillofac Surg*. 2023 Feb;124(1S):101381.

Kuehle R, Scheurer M, Bouffleur F, Fuchs J, **Engel M**, Hoffmann J, **Freudlsperger C**. Accuracy of Patient-Specific Implants in Virtually Planned Segmental Le Fort I Osteotomies. *J Clin Med*. 2023 Sep 18;12(18):6038.

Herpel C, Held T, Labis C, Christ L, Lang K, Regnery S, Eichkorn T, Lentz- Hommertgen A, Jaekel C, Moratin J, Semmelmayr K, Moutsis TT, Plath K, Ristow O, **Freudlsperger C**, Adeberg S, Debus J, Rammelsberg P, Schwinding FS. Oral Sequelae after Head and Neck Radiotherapy: RCT Comparing 3D-Printed Tissue Retraction Devices with Conventional Dental Splints. *J Clin Med*. 2023 Apr 9;12(8):2789.

Hagen N, Weichel F, Kühle R, Knaup P, **Freudlsperger C**, Eisenmann U. Automated calculation of ontology-based planning proposals: An application in reconstructive oral and maxillofacial surgery. *Int J Med Robot*. 2023 Dec;19(6):e2545.

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.

Steen S, Semmelmayr K, Flechtenmacher C, Hoffmann J, Freier K, Horn D, Hess J, **Freudlsperger C**, Moratin J. Dynamic Up-Regulation of PD-L1 in the Progression of Oral Squamous Cell Carcinoma. *Int J Mol Sci*. 2023 Nov 16;24(22):16386.

Radermacher A, Fehrenz M, Bellin T, Claßen C, Möller L, Struckmeier AK, Wagner M, Wartenberg P, Moratin J, **Freudlsperger C**, Freier K, Horn D. HLA-E and Its Soluble Form as Indicators of a Sex-Specific Immune Response in Patients with Oral Squamous Cell Carcinoma. *Int J Mol Sci*. 2023 Nov 24;24(23):16699.

Koudstaal T, Funke-Chambour M, **Kreuter M**, Molyneaux PL, Wijsenbeek MS. Pulmonary fibrosis: from pathogenesis to clinical decision-making. *Trends Mol Med*. 2023 Dec;29(12):1076-1087.

Maher TM, Ford P, Brown KK, Costabel U, Cottin V, Danoff SK, Groenveld I, Helmer E, Jenkins RG, Milner J, Moltenberghs G, Penninckx B, Randall MJ, Van Den Blink B, Fieuw A, Vandenrijn C, Rocak S, Seghers I, Shao L, Taneja A, Jentsch G, Watkins TR, Wuyts WA, **Kreuter M**, Verbruggen N, Prasad N, Wijsenbeek MS; ISABELA 1 and 2 Investigators. Ziritaxestat, a Novel Autotaxin Inhibitor, and Lung Function in Idiopathic Pulmonary Fibrosis: The ISABELA 1 and 2 Randomized Clinical Trials. *JAMA*. 2023 May 9;329(18):1567-1578.

Richeldi L, Azuma A, Cottin V, **Kreuter M**, Maher TM, Martinez FJ, Oldham JM, Valenzuela C, Gordat M, Liu Y, Stowasser S, Zoz DF, Wijsenbeek MS. Design of a phase III, double-blind, randomised, placebo-controlled trial of BI 1015550 in patients with idiopathic pulmonary fibrosis (FIBRONEER-IPF). *BMJ Open Respir Res*. 2023 Aug;10(1):e001563.

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.

Maher TM, Assassi S, Azuma A, Cottin V, Hoffmann-Vold AM, **Kreuter M**, Oldham JM, Richeldi L, Valenzuela C, Wijsenbeek MS, Coeck C, Schlecker C, Voss F, Wachtlin D, Martinez FJ. Design of a phase III, double-blind, randomised, placebo-controlled trial of BI 1015550 in patients with progressive pulmonary fibrosis (FIBRONEER-ILD). *BMJ Open Respir Res*. 2023 Sep;10(1):e001580.

Khanna D, Maher TM, Volkman ER, Allanore Y, Smith V, Assassi S, **Kreuter M**, Hoffmann-Vold AM, Kuwana M, Stock C, Alves M, Sambevski S, Denton CP. Effect of nintedanib in patients with systemic sclerosis-associated interstitial lung disease and risk factors for rapid progression. *RMD Open*. 2023 Feb;9(1):e002859.

Buschulte K, Cottin V, Wijsenbeek M, **Kreuter M**, Diesler R. The world of rare interstitial lung diseases. *Eur Respir Rev*. 2023 Feb 7;32(167):220161.

Sikosek T, Horos R, Trudzinski F, Jehn J, Frank M, Rajakumar T, Klotz LV, Mercaldo N, Kahraman M, Heuvelman M, Taha Y, Gerwing J, Skottke J, Daniel-Moreno A, Sanchez-Delgado M, Bender S, Rudolf C, Hinkfoth F, Tikk K, Schenz J, Weigand MA, Feindt P, Schumann C, Christopoulos P, Winter H, **Kreuter M**, Schneider MA, Muley T, Waltersbacher S, Schuler M, Darwiche K, Taube C, Hegedus B, Rabe KF, Rieger-Christ K, Jacobsen FL, Aigner C, Reck M, Bankier AA, Sharma A, Steinkraus BR. Early Detection of Lung Cancer Using Small RNAs. *J Thorac Oncol*. 2023 Nov;18(11):1504-1523.

Matteson EL, Matucci-Cerinic M, **Kreuter M**, Burmester GR, Dieudé P, Emery P, Allanore Y, Pope J, Khanna D. Patient-level factors predictive of interstitial lung disease in rheumatoid arthritis: a systematic review. *RMD Open*. 2023 Jul;9(3):e003059.

Maier TM, Stowasser S, Voss F, Bendstrup E, **Kreuter M**, Martinez FJ, Sime PJ, Stock C. Decline in forced vital capacity as a surrogate for mortality in patients with pulmonary fibrosis. *Respirology*. 2023 Dec;28(12):1147-1153.

Kreuter M, Bendstrup E, Jouneau S, Maier TM, Inoue Y, Miede C, Lievens D, Crestani B. Weight loss and outcomes in subjects with progressive pulmonary fibrosis: data from the INBUILD trial. *Respir Res*. 2023 Mar 9;24(1):71.

Fabbri L, Guiot J, Vermant M, Miądlkowska E, Estrella D, Wijsenbeek MS, Wuyts W, Bargagli E, Froidure A, Spagnolo P, Veltkamp M, Molina-Molina M, McCarthy C, Antoniou K, **Kreuter M**, Moor CC. ERS International Congress 2023: highlights from the Interstitial Lung Diseases Assembly. *ERJ Open Res*. 2024 Mar 25;10(2):00839-2023.

Pitre T, Kawano-Dourado L, Kachkovski GV, Leung D, Leung G, Desai K, Zhai C, Adams W, Funke-Chambour M, **Kreuter M**, Stewart I, Ryerson CJ, Jenkins G, Zeraatkar D; REMAP-ILD consortium. Systemic corticosteroids in fibrotic lung disease: a systematic review and meta-analysis. *BMJ Open Respir Res*. 2023 Dec 30;10(1):e002008.

Buschulte K, Höger P, Ganter C, Wijsenbeek M, Kahn N, Kriegsmann K, Wilkens FM, Fisher JH, Ryerson CJ, Herth FJF, **Kreuter M**. Is the internet a sufficient source of information on sarcoidosis? *Front Med (Lausanne)*. 2023 Jun 27;10:1217146.

Wijsenbeek M, Humbert M, Wagner T, **Kreuter M**. The flare of care for rare: per aspera ad astra for rare lung diseases! *Eur Respir Rev*. 2023 Feb 7;32(167):230006.

Kreuter M, Bonella F, Blank N, Riemekasten G, Müller-Ladner U, Henes J, Siegert E, Günther C, Kötter I, Pfeiffer C, Schmalzing M, Zeidler G, Korsten P, Susok L, Juche A, Worm M, Jandova I, Ehrchen J, Sunderkötter C, Keyßer G, Ramming A, Schmeiser T, Kreuter A, Kuhr K, Lorenz HM, Moinzadeh P, Hunzelmann N. Anti-acid therapy in SSC-associated interstitial lung disease: long-term outcomes from the German Network for Systemic Sclerosis. *Rheumatology (Oxford)*. 2023 Sep 1;62(9):3067-3074.

Moinzadeh P, Bonella F, Oberste M, Weliwitage J, Blank N, Riemekasten G, Müller-Ladner U, Henes J, Siegert E, Günther C, Kötter I, Pfeiffer C, Schmalzing M, Zeidler G, Korsten P, Susok L, Juche A, Worm M, Jandova I, Ehrchen J, Sunderkötter C, Keyßer G, Ramming A, Schmeiser T, Kreuter A, Lorenz HM, Hunzelmann N, **Kreuter M**. Impact of Systemic Sclerosis-Associated Interstitial Lung Disease With and Without Pulmonary Hypertension on Survival: A Large Cohort Study of the German Network for Systemic Sclerosis. *Chest*. 2024 Jan;165(1):132-145.

Karampitsakos T, Spagnolo P, Mogulkoc N, Wuyts WA, Tomassetti S, Bendstrup E, Molina-Molina M, Manali ED, Unat ÖS, Bonella F, Kahn N, Koliilekas 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**, Tzouveleakis A. Lung cancer in patients with idiopathic pulmonary fibrosis: A retrospective multicentre study in Europe. *Respirology*. 2023 Jan;28(1):56-65.

Berger M, Zimmermann M, **Kreuter M**, Strunk J, Windisch W, Höppner J, Plath I, Schumacher F. Pulmonale Beteiligung bei idiopathischen inflammatorischen Myopathien [Pulmonary involvement in idiopathic inflammatory myopathies]. *Pneumologie*. 2024 Mar;78(3):167-179.

Lederer C, Mayer K, Somogyi V, Kriegsmann K, Kriegsmann M, Buschulte K, Polke M, Findeisen P, Herth F, **Kreuter M**. Krebs von den Lungen-6 as a Potential Predictive Biomarker in Fibrosing Interstitial Lung Diseases. *Respiration*. 2023;102(8):591-600.

Hauber R, **Kreuter M**, Dinkel J, Schön F, Hellmann A, Behr J. Das virtuelle ILD-Board – Erfahrungen aus einem Pilotprojekt [The virtual ILD board: a pilot project]. *Pneumologie*. 2023 Sep;77(9):632-638.

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.

Jones S, Flewett M, Flewett R, Lee S, Vick B, Thompson M, Pinnetti S, Zoz DF, Hoffmann-Vold AM, **Kreuter M**, Maier TM. Clinical trial simulations in pulmonary fibrosis: patient-focused insights and adaptations. *ERJ Open Res*. 2023 May 30;9(3):00602-2022.

Buschulte K, Höger P, Ganter C, Wijsenbeek M, Kahn N, Kriegsmann K, Wilkens FM, Polke M, El-Hadi S, Lederer C, Herth FJ, **Kreuter M**. How Informed Are German Patients with Pulmonary Sarcoidosis about Their Disease? *Respiration*. 2023;102(5):361-369.

Rupp A, Hering T, Bubeck A, **Kreuter M**. Leitlinienbasierte digitale Tabakentwöhnung mit PC, Tablet oder Smartphone [Guideline-based digital smoking cessation with computer, tablet or smartphone]. *Dtsch Med Wochenschr*. 2023 Mar;148(7):e29-e36.

Karampitsakos T, Diep PP, Loth DW, Nadeem I, Khurtsidze E, Wijsenbeek MS, Wuyts WA, Bargagli E, Froidure A, Spagnolo P, Veltkamp M, Molina-Molina M, McCarthy C, Antoniou KM, **Kreuter M**, Moor CC. ERS International

Congress 2022: highlights from the Interstitial Lung Diseases Assembly. *ERJ Open Res.* 2023 Apr 17;9(2):00584-2022.

Tometten M, Kirschner M, Meyer R, Begemann M, Halfmeyer I, Vieri M, Kricheldorf K, Maurer A, Platzbecker U, Radsak M, Schafhausen P, Corbacioglu S, Höchsmann B, Matthias Wilk C, Hinze C, Chromik J, Heuser M, **Kreuter M**, Koschmieder S, Panse J, Isfort S, Kurth I, Brümmendorf TH, Beier F. Identification of Adult Patients With Classical Dyskeratosis Congenita or Cryptic Telomere Biology Disorder by Telomere Length Screening Using Age-modified Criteria. *Hemasphere.* 2023 Apr 20;7(5):e874.

Sparks JA, Dieudé P, Hoffmann-Vold AM, Burmester GR, Walsh SL, **Kreuter M**, Stock C, Sambevski S, Alves M, Emery P. Design of ANCHOR-RA: a multi-national cross-sectional study on screening for interstitial lung disease in patients with rheumatoid arthritis. *BMC Rheumatol.* 2024 May 21;8(1):19.

Graafen D, Halfmann MC, Emrich T, Yang Y, **Kreuter M**, Düber C, Kloeckner R, Müller L, Jorg T. Optimization of the Reconstruction Settings for Low-Dose Ultra-High-Resolution Photon-Counting Detector CT of the Lungs. *Diagnosics (Basel).* 2023 Nov 24;13(23):3522.

Kreuter M, Hoffmann-Vold AM, Matucci-Cerinic M, Saketkoo LA, Highland KB, Wilson H, Alves M, Erhardt E, Schoof N, Maher TM. Impact of lung function and baseline clinical characteristics on patient-reported outcome measures in systemic sclerosis-associated interstitial lung disease. *Rheumatology (Oxford).* 2023 Feb 6;62(SI):SI43-SI53.

Veith C, Schneider MA, Maas L, van der Vliet A, van Schooten FJ, **Kreuter M**, Meister M, Boots AW, Kahn N. Differences in Treatment Response in Bronchial Epithelial Cells from Idiopathic Pulmonary Fibrosis (IPF) Patients: A First Step towards Personalized Medicine? *Antioxidants (Basel).* 2023 Feb 10;12(2):443.

Kreuter M, Behr J, Bonella F, Costabel U, Gerber A, Hamer OW, Heussel CP, Jonigk D, Krause A, Koschel D, Leuschner G, Markart P, Nowak D, Pfeifer M, Prasse A, Wälscher J, Winter H, Kabitz HJ. S1-Leitlinie Interdisziplinäre Diagnostik interstitieller Lungenerkrankungen im Erwachsenenalter [Consensus guideline on the interdisciplinary diagnosis of interstitial lung diseases]. *Pneumologie.* 2023 May;77(5):269-302.

Behr J, Bonella F, Günther A, Koschel D, Prasse A, Pittrow D, Klotsche J, **Kreuter M**; INSIGHTS-ILD Study Group. Investigating significant health trends in progressive fibrosing interstitial lung disease (INSIGHTS-ILD): rationale, aims and design of a nationwide prospective registry. *BMC Pulm Med.* 2023 Feb 11;23(1):64.

Nakshbandi G, Moor CC, Antoniou K, Cottin V, Hoffmann-Vold AM, Koemans EA, **Kreuter M**, Molyneaux PL, Wuyts WA, Wijsenbeek MS. Study protocol of an international patient-led registry in patients with pulmonary fibrosis using online home monitoring: I-FILE. *BMC Pulm Med.* 2023 Feb 2;23(1):51.

Behr J, Berger M, Blum TG, Bonella F, Dinkel J, Gläser S, Hagemeyer L, Kneidinger N, Koschel D, Prasse A, Slevogt H, Stacher-Priehse E, Woehle H, **Kreuter M**. SARS-CoV-2-Infektion und interstitielle Lungenerkrankungen – Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin [SARS-CoV-2-Infection and Interstitial Lung Disease: Position paper of the German Respiratory Society]. *Pneumologie.* 2023 Mar;77(3):143-157.

Lederer C, Buschulte K, Hellmich B, Heußel CP, Kriegsmann M, Polke M, **Kreuter M**. Interstitielle Lungenerkrankungen : Klassifikation, Differenzialdiagnostik und therapeutische Ansätze bei einer heterogenen Gruppe chronischer Lungenerkrankungen [Interstitial lung diseases : Classification, differential diagnosis and treatment approaches in a heterogeneous group of chronic lung disorders]. *Inn Med (Heidelb).* 2023 Mar;64(3):247-259.

Piel S, Presotto MA, Jörres RA, Karrasch S, Gesierich W, Bullwinkel J, Rabe KF, Hayden MC, Kaestner F, Harzheim D, Joves B, Kempa AT, Ghiani A, Neurohr C, Michels JD, **Kreuter M**, Herth FJF, Trudzinski FC. Causes and Risk Factors for Absenteeism among Medical Staff in German Specialized Lung Clinics during the COVID Pandemic. *Respiration.* 2023;102(11):924-933.

Behr J, Bonella F, Frye BC, Günther A, Hagemeyer L, Henes J, Klemm P, Koschel D, **Kreuter M**, Leuschner G, Nowak D, Prasse A, Quadder B, Sitter H, Costabel U. Pharmakotherapie der idiopathischen Lungenfibrose (ein Update) und anderer progredienter pulmonaler Fibrosen [Pharmacological treatment of idiopathic pulmonary fibrosis (update) and progressive pulmonary fibrosis - S2k Guideline of the German Respiratory Society]. *Pneumologie.* 2023 Feb;77(2):94-119.

Kreuter M, Bonella F, Moinzadeh P, Hunzelmann N. Comment on: Anti-acid therapy in SSc-associated interstitial lung disease: long-term outcomes from the German Network for Systemic Sclerosis-caution is key in interpreting retrospective data: Reply. *Rheumatology (Oxford).* 2023 Dec 1;62(12):e351-e352.

Skowasch D, Bonella F, Buschulte K, Kneidinger N, Korsten P, **Kreuter M**, Müller-Quernheim J, Pfeifer M, Prasse A, Quadder B, Sander O, Schupp JC, Sitter H, Stachetzki B, Grohé C. Therapie der Sarkoidose. Ein Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin (DGP) [Therapeutic Pathways in Sarcoidosis. A Position Paper of the German Society of Respiratory Medicine (DGP)]. *Pneumologie.* 2024 Mar;78(3):151-166.

Schwartz U, Llamazares Prada M, Pohl ST, Richter M, Tamas R, Schuler M, Keller C, Mijosek V, Muley T, Schneider MA, Quast K, Hey J, Heußel CP, Warth A, Winter H, Serçin Ö, Karmouty-Quintana H, Jyothula SS, Patel MK, **Herth F**, Koch I, Petrosino G, Titimeau A, Mardin BR, Weichenhan D, Jurkowski TP, Imbusch CD, Brors B, Benes V, Jung B, Wyatt D, Stahl HF, Plass C, Jurkowska RZ. High-resolution transcriptomic and epigenetic profiling identifies novel regulators of COPD. *EMBO J*. 2023 Jun 15;42(12):e111272.

Seker-Cin H, Tay TKY, Kazdal D, Kluck K, Ball M, Neumann O, Winter H, **Herth F**, Heußel CP, Savai R, Schirmacher P, Thomas M, Budczies J, Allgäuer M, Christopoulos P, Stenzinger A, Volckmar AL. Analysis of rare fusions in NSCLC: Genomic architecture and clinical implications. *Lung Cancer*. 2023 Oct;184:107317.

Buschulte K, Höger P, Ganter C, Wijsenbeek M, Kahn N, Kriegsmann K, Wilkens FM, Fisher JH, Ryerson CJ, Herth FJF, **Kreuter M**. Is the internet a sufficient source of information on sarcoidosis? *Front Med (Lausanne)*. 2023 Jun 27;10:1217146.

Lederer C, Mayer K, Somogyi V, Kriegsmann K, Kriegsmann M, Buschulte K, Polke M, Findeisen P, **Herth F**, **Kreuter M**. Krebs von den Lungen-6 as a Potential Predictive Biomarker in Fibrosing Interstitial Lung Diseases. *Respiration*. 2023;102(8):591-600.

Saccomanno J, Hübner RH, Witznath M, Doellinger F, Dittrich AS, Kontogianni K, **Herth F**, Brock JM. Bronchoscopic Measurement of Collateral Ventilation: State of the Art. *Respiration*. 2023;102(4):296-307.

Buschulte K, Höger P, Ganter C, Wijsenbeek M, Kahn N, Kriegsmann K, Wilkens FM, Polke M, El-Hadi S, Lederer C, Herth FJ, **Kreuter M**. How Informed Are German Patients with Pulmonary Sarcoidosis about Their Disease? *Respiration*. 2023;102(5):361-369.

Requena G, Czira A, Banks V, Wood R, Tritton T, Castillo CM, Yeap J, Wild R, Compton C, Rothnie KJ, **Herth F**, Quint JK, Ismaila AS. Comparison of Rescue Medication Prescriptions in Patients with Chronic Obstructive Pulmonary Disease Receiving Umeclidinium/Vilanterol versus Tiotropium Bromide/Olodaterol in Routine Clinical Practice in England. *Int J Chron Obstruct Pulmon Dis*. 2023 Jul 13;18:1431-1444.

Boecker D, Zhang Z, Breves R, **Herth F**, Kramer A, Bulitta C. Antimicrobial efficacy, mode of action and in vivo use of hypochlorous acid (HOCl) for prevention or therapeutic support of infections. *GMS Hyg Infect Control*. 2023 Mar 27;18:Doc07.

Goldschmid H, Kluck K, Ball M, Kirchner M, Allgäuer M, Winter H, **Herth F**, Heußel CP, Pullamsetti SS, Savai R, Yong TTK, Schirmacher P, Peters S, Thomas M, Christopoulos P, Budczies J, Stenzinger A, Kazdal D. Spatial profiling of the microenvironment reveals low intratumoral heterogeneity and STK11-associated immune evasion in therapy-naïve lung adenocarcinomas. *Lung Cancer*. 2023 Jun;180:107212.

Brock JM, Schuster PU, Böhmker F, Eberhardt R, Gompelmann D, Kontogianni K, Trudzinski F, Benjamin N, **Herth F**. Endobronchial Valve Replacements in Patients with Advanced Emphysema After Endoscopic Lung Volume Reduction. *Int J Chron Obstruct Pulmon Dis*. 2023 May 19;18:933-943.

Andre F, Seitz S, Fortner P, Allmendinger T, Sommer A, Brado M, Sokiranski R, Fink J, Kauczor HU, Heussel CP, **Herth F**, Frey N, Görich J, Buss SJ. Simultaneous assessment of heart and lungs with gated high-pitch ultra-low dose chest CT using artificial intelligence-based calcium scoring. *Eur J Radiol Open*. 2023 Feb 15;10:100481.

Brock JM, Böhmker F, Schuster PU, Eberhardt R, Gompelmann D, Kontogianni K, Dittrich S, Benjamin N, **Herth F**. Endobronchial lung volume reduction with valves reduces exacerbations in severe emphysema patients. *Respir Med*. 2023 Nov;218:107399.

Kahnert K, Jörres RA, Kauczor HU, Alter P, Trudzinski FC, **Herth F**, Jobst B, Weinheimer O, Nauck S, Mertsch P, Kauffmann-Guerrero D, Behr J, Bals R, Watz H, Rabe KF, Welte T, Vogelmeier CF, Biederer J. Standardized airway wall thickness Pi10 from routine CT scans of COPD patients as imaging biomarker for disease severity, lung function decline, and mortality. *Ther Adv Respir Dis*. 2023 Jan-Dec;17:17534666221148663.

Kahnert K, Fischer C, Alter P, Trudzinski F, Welte T, Behr J, **Herth F**, Kauczor HU, Bals R, Watz H, Rabe K, Söhler S, Kokot I, Vogelmeier C, Jörres R. Was haben wir aus der deutschen COPD-Kohorte COSYCONET gelernt und wie geht es weiter? [What have we learned from the German COPD cohort COSYCONET and where do we go from here?]. *Pneumologie*. 2023 Feb;77(2):81-93. German.

Czira A, Requena G, Banks V, Wood R, Tritton T, Castillo CM, Yeap J, Wild R, Compton C, Rothnie KJ, **Herth F**, Quint JK, Ismaila AS. Comparative Effectiveness of Umeclidinium/Vilanterol versus Inhaled Corticosteroid/Long-Acting β_2 -Agonist in Patients with Chronic Obstructive Pulmonary Disease in a Primary Care Setting in England. *Int J Chron Obstruct Pulmon Dis*. 2023 Apr 19;18:643-659.

Keller S, Forstner J, Weis A, Biehler E, Trudzinski F, Michels J, Neetz B, **Herth F**, Schneider A, Ghiani A, Szecsenyi J, Wensing M, Poß-Doering R. Interprofessionelle Weaning-Boards und Weaning-Konsile für Langzeitbeatmungspatient*innen: Eine qualitative Studie zum wahrgenommenen Potenzial für die Patientenversorgung [Interprofessional weaning boards and weaning consults for long-term ventilated patients: A qualitative study of perceived potential for patient care]. *Pneumologie*. 2024 Mar;78(3):180-190.

Ost DE, Feller-Kopman DJ, Gonzalez AV, Grosu HB, **Herth F**, Mazzone P, Park JES, Porcel JM, Shojaee S, Tsiligianni I, Vachani A, Bernstein J, Branson R, Flume PA, Akdis CA, Kolb M, Portela EB, Smyth A. Reporting Standards for Diagnostic Testing: Guidance for Authors From Editors of Respiratory, Sleep, and Critical Care Journals. *J Bronchology Interv Pulmonol*. 2023 Jul 1;30(3):207-222.

Höger P, Veith M, Greulich T, Limen E, Brock J, Schlamp K, Buschulte K, Presotto MA, Schäfer JC, **Herth F**, Trudzinski FC. Characterization of three new *SERPINA1* variants PiQ0_{Heidelberg II}, PiQ0_{Heidelberg III} and PiQ0_{Heidelberg IV} in patients with severe alpha-1 antitrypsin deficiency. *Respir Med Case Rep*. 2023 Mar 13;43:101838.

Baumann I, Yilmaz Topçuoğlu MS, Hackenberg S, **Sommerburg O**. Pädiatrische chronische Rhinosinusitis [Pediatric chronic rhinosinusitis]. *HNO*. 2024 Apr;72(4):250-256.

Castellani C, Simmonds NJ, Barben J, Addy C, Bevan A, Burgel PR, Drevinek P, Gartner S, Gramegna A, Lammertyn E, Landau EEC, Middleton PG, Plant BJ, Smyth AR, van Koningsbruggen-Rietschel S, Girodon E, Kashirskaya N, Munck A, Nährlich L, Raraigh K, Sermet-Gaudelus I, **Sommerburg O**, Southern KW. Standards for the care of people with cystic fibrosis (CF): A timely and accurate diagnosis. *J Cyst Fibros*. 2023 Nov;22(6):963-968.

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.

Stahl M, Roehmel J, Eichinger M, Doellinger F, Naehrlich L, Kopp MV, Dittrich AM, Lee C, **Sommerburg O**, Tian S, Xu T, Wu P, Joshi A, Ray P, Duncan ME, Wielpütz MO, Mall MA. Effects of Lumacaftor/Ivacaftor on Cystic Fibrosis Disease Progression in Children 2 through 5 Years of Age Homozygous for *F508del-CFTR*: A Phase 2 Placebo-controlled Clinical Trial. *Ann Am Thorac Soc*. 2023 Aug;20(8):1144-1155.

Wucherpfennig L, Triphan SMF, Wege S, Kauczor HU, Heussel CP, **Sommerburg O**, Stahl M, Mall MA, Eichinger M, Wielpütz MO. Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor Improves Bronchial Artery Dilatation Detected by Magnetic Resonance Imaging in Patients with Cystic Fibrosis. *Ann Am Thorac Soc*. 2023 Nov;20(11):1595-1604.

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.

Wucherpfennig L, Wuennemann F, Eichinger M, Seitz A, Baumann I, Stahl M, Graeber SY, Zhao S, Chung J, Schenk JP, Alrajab A, Kauczor HU, Mall MA, **Sommerburg O**, Wielpütz MO. Long-term effects of lumacaftor/ivacaftor on paranasal sinus abnormalities in children with cystic fibrosis detected with magnetic resonance imaging. *Front Pharmacol*. 2023 Apr 10;14:1161891.

Dittrich AS, Dumke M, Kapl F, Schneider P, Wege S, Gräber S, Stahl M, Herth FJ, Naehrlich L, Mall MA, **Sommerburg O**; German CF Registry. Survival-Adjusted FEV1 and BMI Percentiles for Patients with Cystic Fibrosis before the Era of Triple CFTR Modulator Therapy in Germany. *Respiration*. 2023;102(5):1.

Wucherpfennig L, Wuennemann F, Eichinger M, Schmitt N, Seitz A, Baumann I, Stahl M, Graeber SY, Chung J, Schenk JP, Alrajab A, Kauczor HU, Mall MA, **Sommerburg O**, Wielpütz MO. Longitudinal Magnetic Resonance Imaging Detects Onset and Progression of Chronic Rhinosinusitis from Infancy to School Age in Cystic Fibrosis. *Ann Am Thorac Soc*. 2023 May;20(5):687-697.

Munck A, Southern KW, Murphy J, de Winter-de Groot KM, Gartner S, Karadag B, Kashirskaya N, Linnane B, Proesmans M, Sands D, **Sommerburg O**, Castellani C, Barben J; European CF Society Neonatal Screening Working Group (ECFS NSWG). Cystic Fibrosis Cases Missed by Newborn Bloodspot Screening-Towards a Consistent Definition and Data Acquisition. *Int J Neonatal Screen*. 2023 Nov 21;9(4):65.

Leutz-Schmidt P, Optazait DE, **Sommerburg O**, Eichinger M, Wege S, Steinke E, Graeber SY, Puderbach MU, Schenk JP, Alrajab A, Triphan SMF, Kauczor HU, Stahl M, Mall MA, Wielpütz MO. Magnetic resonance imaging detects onset and association with lung disease severity of bronchial artery dilatation in cystic fibrosis. *ERJ Open Res*. 2023 Mar 27;9(2):00473-2022.

Berges J, Graeber SY, Hämmerling S, Yu Y, Krümpelmann A, Stahl M, Hirtz S, Scheuermann H, Mall MA, **Sommerburg O**. Effects of lumacaftor-ivacaftor therapy on cystic fibrosis transmembrane conductance regulator function in *F508del* homozygous patients with cystic fibrosis aged 2-11 years. *Front Pharmacol*. 2023 May 30;14:1188051.

Meißner M, Steinke E, Wielpütz MO, Joachim C, **Sommerburg O**, Mall MA, Stahl M. Impact of Reanalysis of Nitrogen Multiple-Breath Washout on its Relationship with Chest Magnetic Resonance Imaging Findings in Clinically Stable and Pulmonary Exacerbated Children with Cystic Fibrosis. *Klin Padiatr*. 2024 Feb;236(2):106-115.

Wucherpfennig L, Triphan SM, Weinheimer O, Eichinger M, **Wege S**, Eberhardt R, Puderbach MU, Kauczor HU, Heussel CP, Heussel G, Wielpütz MO. Reproducibility of pulmonary magnetic resonance angiography in adults with muco-obstructive pulmonary disease. *Acta Radiol.* 2023 Mar;64(3):1038-1046.

Kneidinger N, Hecker M, Bessa V, Hettich I, Wald A, **Wege S**, Nolde AB, Oldigs M, Syunyaeva Z, Wilkens H, Gottlieb J. Outcome of lung transplant recipients infected with SARS-CoV-2/Omicron/B.1.1.529: a Nationwide German study. *Infection.* 2023 Jun;51(3):749-757.

Ahting S, Nährlich L, Held I, Henn C, Krill A, Landwehr K, Meister J, Nährig S, Nolde A, Remke K, Ruppel R, Sauer-Heilborn A, Schebek M, Schopper G, Schulte- Hubbert B, Schwarz C, Smaczny C, **Wege S**, Hentschel J; Registry Working Group of the German CF Registry. Every CFTR variant counts - Target-capture based next- generation-sequencing for molecular diagnosis in the German CF Registry. *J Cyst Fibros.* 2023 Oct 20:S1569-1993(23)00928-1.

Gramegna A, Aliberti S, Amorim A, Blasi F, Bourke S, Burgel PR, Diamantea F, Durieu I, Fila L, Moreno RMG, Messori B, Pokojová E, Taccetti G, Verhulst S, Dugac AV, **Wege S**, Duff A, Southern KW, Castellani C. Monitoring of ECFS quality standards for the clinical management of adults with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros.* 2024 Mar;23(2):306-313.

Körfer D, **Erhart P**, Wortmann M, Dihlmann S, Grond-Ginsbach C, Kilian S, Asatryan A, Jung G, Schmitz-Rixen T, **Böckler D**, Hakimi M. Characteristics of patients with multiple arterial aneurysms. *Vasa.* 2023 Mar;52(2):119-123.

Hoffmann-Wieker CM, Rebelo A, Moll M, Ronellenfitsch U, Rengier F, **Erhart P**, **Böckler D**, Ukkat J. Association of Tumor Volumetry with Postoperative Outcomes for Cervical Paraganglioma. *Diagnostics (Basel).* 2023 Feb 15;13(4):744.

Fiedler MO, Böckler D, Giese H, Popp E, Schmitt FCF, Weigand MA, **Erhart P**. Case report: Resuscitative endovascular balloon occlusion after iatrogenic injury of the common iliac artery during neurosurgical dorsal lumbar microdiscectomy. *Front Med (Lausanne).* 2023 Feb 2;10:1112847.

Erhart P, Behrendt CA, Cohnert T, Dugas M, Gargiulo M, Ancetti S; VASCUNET Committee of the European Society for Vascular Surgery. VASCUNET: Novel Rare Vascular Disease Network: Call to Participate in Two Multicentre Pilot Studies. *Eur J Vasc Endovasc Surg.* 2023 May;65(5):756-757.

Körfer D, **Erhart P**, Dihlmann S, Hakimi M, **Böckler D**, Peters AS. Histopathological Characterization of Abdominal Aortic Aneurysms from Patients with Multiple Aneurysms Compared to Patients with a Single Abdominal Aortic Aneurysm. *Biomedicines.* 2023 Apr 28;11(5):1311.

Sturm D, Capper D, Andreiuolo F, Gessi M, Kölsche C, Reinhardt A, Sievers P, Wefers AK, Ebrahimi A, Suwala AK, Gielen GH, Sill M, Schrimpf D, Stichel D, Hovestadt V, Daenekas B, Rode A, Hamelmann S, Previti C, Jäger N, Buchhalter I, Blattner-Johnson M, Jones BC, Warmuth-Metz M, Bison B, Grund K, Sutter C, Hirsch S, **Dikow N**, Hasselblatt M, Schüller U, Koch A, Gerber NU, White CL, Buntine MK, Kinross K, Algar EM, Hansford JR, Gottardo NG, Schuhmann MU, Thomale UW, Hernáiz Driever P, Gnekow A, Witt O, Müller HL, Calaminus G, Fleischhack G, Kordes U, Mynarek M, Rutkowski S, Frühwald MC, Kramm CM, von Deimling A, Pietsch T, Sahm F, Pfister SM, Jones DTW. Multiomic neuropathology improves diagnostic accuracy in pediatric neuro-oncology. *Nat Med.* 2023 Apr;29(4):917-926.

Palmer EE, Pusch M, Picollo A, Forwood C, Nguyen MH, Suckow V, Gibbons J, Hoff A, Sigfrid L, Megarbane A, Nizon M, Cogné B, Beneteau C, Alkuraya FS, Chedrawi A, Hashem MO, Stamberger H, Weckhuysen S, Vanlander A, Ceulemans B, Rajagopalan S, Nunn K, Arpin S, Raynaud M, Motter CS, Ward-Melver C, Janssens K, Meuwissen M, Beysen D, **Dikow N**, Grimm M, Haack TB, Clement E, McTague A, Hunt D, Townshend S, Ward M, Richards LJ, Simons C, Costain G, Dupuis L, Mendoza- Londono R, Dudding-Byth T, Boyle J, Saunders C, Fleming E, El Chehadeh S, Spitz MA, Piton A, Gerard B, Abi Warde MT, Rea G, McKenna C, Douzgou S, Banka S, Akman C, Bain JM, Sands TT, Wilson GN, Silvertooth EJ, Miller L, Lederer D, Sachdev R, Macintosh R, Monestier O, Karadurmus D, Collins F, Carter M, Rohena L, Willemsen MH, Ockeloen CW, Pfundt R, Kroft SD, Field M, Laranjeira FER, Fortuna AM, Soares AR, Michaud V, Naudion S, Golla S, Weaver DD, Bird LM, Friedman J, Clowes V, Joss S, Pölsler L, Campeau PM, Blazo M, Bijlsma EK, Rosenfeld JA, Beetz C, Powis Z, McWalter K, Brandt T, Torti E, Mathot M, Mohammad SS, Armstrong R, Kalscheuer VM. Functional and clinical studies reveal pathophysiological complexity of CLCN4-related neurodevelopmental condition. *Mol Psychiatry.* 2023 Feb;28(2):668-697.

Mock A, Teleanu MV, Kreuzfeldt S, Heilig CE, Hülle J, Möhrmann L, Jahn A, Hanf D, Kerle IA, Singh HM, Hutter B, Uhrig S, Fröhlich M, Neumann O, Hartig A, Brückmann S, Hirsch S, Grund K, **Dikow N**, Lipka DB, Renner M, Bhatti IA, Apostolidis L, Schlenk RF, Schaaf CP, Stenzinger A, Schröck E, Hübschmann D, Heining C, Horak P, Glimm H, Fröhling S. NCT/DKFZ MASTER handbook of interpreting whole-genome, transcriptome, and methylome data for precision oncology. *NPJ Precis Oncol.* 2023 Oct 26;7(1):109.

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.

Falb RJ, Müller AJ, Klein W, Grimm M, Grasshoff U, Spranger S, Stöbe P, Gauck D, Kuechler A, **Dikow N**, Schwai-bold EMC, Schmidt C, Averdunk L, Buchert R, Heinrich T, Prodan N, Park J, Kehrer M, Sturm M, Kelemen O, Hart-mann S, Horn D, Emmerich D, Hirt N, Neumann A, Kristiansen G, Gembruch U, Haen S, Siebert R, Hentze S, Hoop-mann M, Ossowski S, Waldmüller S, Beck-Wödl S, Gläser D, Tekesin I, Distelmaier F, Riess O, Kagan KO, Dufke A, Haack TB. Bi-allelic loss-of-function variants in *KIF21A* cause severe fetal akinesia with arthrogyriposis mul-tiplex. *J Med Genet*. 2023 Jan;60(1):48-56.

Morello W, Baskin E, Jankauskiene A, Yalcinkaya F, Zurowska A, Puccio G, Serafinelli J, La Manna A, Krzemień G, Pennesi M, La Scola C, Becherucci F, Brugnara M, Yuksel S, Mekahli D, Chimenz R, De Palma D, Zucchetta P, Vajauskas D, Drozd D, Szczepanska M, Caliskan S, Lombet J, Minoli DG, Guarino S, Gulleroglu K, Ruzgiene D, Szmigielska A, Barbi E, Ozcakar ZB, Kranz A, Pasini A, Materassi M, De Rechter S, Ariceta G, Weber LT, Marzuillo P, Alberici I, Taranta-Janusz K, Caldas Afonso A, Tkaczyk M, Català M, Cabrera Sevilla JE, Mehls O, **Schaefer F**, Montini G; PREDICT Study Group. Antibiotic Prophylaxis in Infants with Grade III, IV, or V Vesicoureteral Reflux. *N Engl J Med*. 2023 Sep 14;389(11):987-997.

Willey CJ, Coppo R, **Schaefer F**, Mizerska-Wasiak M, Mathur M, Schultz MJ. The incidence and prevalence of IgA nephropathy in Europe. *Nephrol Dial Transplant*. 2023 Sep 29;38(10):2340-2349.

Raina R, Jothi S, Haffner D, Somers M, Filler G, Vasistha P, Chakraborty R, Shapiro R, Randhawa PS, Parekh R, Licht C, Bunchman T, Sethi S, Mangat G, Zaritsky J, **Schaefer F**, Warady B, Bartosh S, McCulloch M, Alhasan K, Swiatecka-Urban A, Smoyer WE, Chandraker A, Yap HK, Jha V, Bagga A, Radhakrishnan J. Post-transplant recur-rence of focal segmental glomerular sclerosis: consensus statements. *Kidney Int*. 2024 Mar;105(3):450-463.

Mekahli D, Guay-Woodford LM, Cadnapaphornchai MA, Greenbaum LA, Litwin M, Seeman T, Dandurand A, Shi L, Sikes K, Shoaf SE, **Schaefer F**. Tolvaptan for Children and Adolescents with Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease: Randomized Controlled Trial. *Clin J Am Soc Nephrol*. 2023 Jan 1;18(1):36-46.

Sanyal AJ, Lopez P, Lawitz EJ, Lucas KJ, Loeffler J, Kim W, Goh GBB, Huang JF, Serra C, Andreone P, Chen YC, Hsia SH, Ratzu V, Aizenberg D, Tobita H, Sheikh AM, Vierling JM, Kim YJ, Hyogo H, Tai D, Goodman Z, **Schaefer F**, Carbars IRI, Lamle S, Martic M, Naoumov NV, Brass CA. Tropifexor for nonalcoholic steatohepatitis: an adaptive, randomized, placebo-controlled phase 2a/b trial. *Nat Med*. 2023 Feb;29(2):392-400.

Burballa C, Cantero-Recasens G, Prikhodina L, Lugani F, Schlingmann K, Ananin PV, Besouw M, Bockenbauer D, Madariaga L, Bertholet-Thomas A, Taroni F, Parolin M, Conlon P, Emma F, Del Prete D, Chauveau D, Koster-Kam-phuis L, Fila M, Pasini A, Castro I, Colussi G, Gil M, Mohidin B, Wlodkowski T, **Schaefer F**, Ariceta G; DENT study group. Clinical and genetic characteristics of Dent's disease type 1 in Europe. *Nephrol Dial Transplant*. 2023 May 31;38(6):1497-1507.

Speer T, Schunk SJ, Sarakpi T, Schmit D, Wagner M, Arnold L, Zewinger S, Azukaitis K, Bayazit A, Obrycki L, Kaplan Bulut I, Duzova A, Doyon A, Ranchin B, Caliskan S, Harambat J, Yilmaz A, Alpay H, Lugani F, Balat A, Arbeiter K, Longo G, Melk A, Querfeld U, Wühl E, Mehls O, Fliser D, **Schaefer F**; 4C Study Investigators, ESCAPE Trial Investi-gators. Urinary DKK3 as a biomarker for short-term kidney function decline in children with chronic kidney dis-ease: an observational cohort study. *Lancet Child Adolesc Health*. 2023 Jun;7(6):405-414.

Ewert A, Rehberg M, Schlingmann KP, Hiort O, John-Kroegel U, Metzinger O, Wühl E, **Schaefer F**, Kemper MJ, Derichs U, Richter-Unruh A, Patzer L, Albers N, Dunstheimer D, Haberland H, Heger S, Schröder C, Jorch N, Schmid E, Staude H, Weitz M, Freiberg C, Leifheit-Nestler M, Zivicnjak M, Schnabel D, Haffner D. Effects of Burosumab Treatment on Mineral Metabolism in Children and Adolescents With X-linked Hypophosphatemia. *J Clin Endo-crinol Metab*. 2023 Sep 18;108(10):e998-e1006.

Kamath N, Borzych-Dużalka D, Kaur A, Neto G, Arbeiter K, Yap YC, Lahoche A, Eid L, Hooman N, Richardson T, **Schaefer F**, Warady BA; IPPN participants. Pediatric peritoneal dialysis training program and its relationship to peritonitis: a study of the International Pediatric Peritoneal Dialysis Network. *Pediatr Nephrol*. 2023 Dec;38(12):4111-4118.

Halawi AA, Burgmaier K, Buescher AK, Dursun I, Erger F, Galiano M, Gessner M, Gökce I, Mekahli D, Mir S, Obrycki L, Shroff R, Stabouli S, Szczepanska M, Teixeira A, Weber LT, Wenzel A, Wühl E, Zachwieja K, Dötsch J, **Schaefer F**, Liebau MC. Clinical Characteristics and Courses of Patients With Autosomal Recessive Polycystic Kidney Dis-ease-Mimicking Phenocopies. *Kidney Int Rep*. 2023 Apr 13;8(7):1449-1454.

Regnier M, Flammier S, Boutaba M, Ndongo AA, Servais A, **Schaefer F**, Levchenko E, Bacchetta J, Bertholet-Thomas A. Worldwide disparities in access to treatment and investigations for nephropathic cystinosis: a 2023 perspective. *Pediatr Nephrol*. 2024 Apr;39(4):1113-1123.

Sugianto RI, Grabitz C, Bayazit A, Duzova A, Thurn-Valsassina D, Memaran N, Doyon A, Canpolat N, Kaplan Bulut I, Azukaitis K, Obrycki Ł, Anarat A, Büscher R, Caliskan S, Harambat J, Lugani F, Ozcakar ZB, Paripović D, Ranchin

B, Querfeld U, **Schaefer F**, Schmidt BMW, Melk A. Stricter Blood Pressure Control Is Associated With Lower Left Ventricular Mass in Children After Kidney Transplantation: A Longitudinal Analysis of the 4C-T Study. *Hypertension*. 2023 Sep;80(9):1900-1908.

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.

Mekahli D, Liebau MC, Cadnapaphornchai MA, Goldstein SL, Greenbaum LA, Litwin M, Seeman T, **Schaefer F**, Guay-Woodford LM. Design of two ongoing clinical trials of tolvaptan in the treatment of pediatric patients with autosomal recessive polycystic kidney disease. *BMC Nephrol*. 2023 Feb 13;24(1):33.

Vanholder R, Coppo R, Bos WJW, Damato E, Fakhouri F, Humphreys A, Nistor I, Ortiz A, Pistollato M, Scheres E, **Schaefer F**. A Policy Call to Address Rare Kidney Disease in Health Care Plans. *Clin J Am Soc Nephrol*. 2023 Nov 1;18(11):1510-1518.

Bakkaloğlu SA, Ezgü D, Hari P, Boyer O, **Schaefer F**. Perception and knowledge of pediatric nephrologists on evidence-based guideline development methodology. *Pediatr Nephrol*. 2024 Apr;39(4):1015-1018.

Basu B, Erdmann S, Sander A, Mahapatra TKS, Meis J, **Schaefer F**. Long-Term Efficacy and Safety of Rituximab Versus Tacrolimus in Children With Steroid Dependent Nephrotic Syndrome. *Kidney Int Rep*. 2023 May 29;8(8):1575-1584.

Aksu B, Afonso AC, Akil I, 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, Obrycki L, Omer B, Oner HA, Ozdemir EM, Ozkayin N, Paripovic D, Pehlivanoglu C, Saygili S, Schaefer F, **Schaefer S**, Sonmez F, Tabel Y, Tas N, Tasdemir M, Teixeira A, Tekcan D, Topaloglu R, Tulpar S, Turkkan ON, Uysal B, Uysalol M, Vitkevic R, Yavuz S, Yel S, Yildirim T, Yildirim ZY, Yildiz N, Yuksel S, Yurtseven E, Yilmaz A. Urine soluble TLR4 levels may contribute to predict urinary tract infection in children: the UTILISE Study. *Pediatr Nephrol*. 2024 Feb;39(2):483-491.

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.

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.

Ku E, McCulloch CE, Inker LA, Tighiouart H, **Schaefer F**, Wühl E, Ruggenti P, Remuzzi G, Grimes BA, Sarnak MJ. Intensive BP Control in Patients with CKD and Risk for Adverse Outcomes. *J Am Soc Nephrol*. 2023 Mar 1;34(3):385-393.

Gu H, Azukaitis K, Doyon A, Erdem S, Ranchin B, Harambat J, Lugani F, Boguslavskyi A, Cansick J, Finlay E, Gilbert R, Kerecuk L, Lunn A, Maxwell H, Morgan H, Shenoy M, Shroff R, Subramaniam P, Tizard J, Tse Y, Simpson J, Chowienczyk P, **Schaefer F**, Sinha MD; HOT-KID study, 4C Study Consortium. Decline in Left Ventricular Early Systolic Function with Worsening Kidney Function in Children with Chronic Kidney Disease: Insights from the 4C and HOT-KID Studies. *J Am Soc Echocardiogr*. 2024 Mar;37(3):356-363.e1.

Kramer AM, van Stralen KJ, Jager KJ, **Schaefer F**, Verrina E, Seeman T, Lewis MA, Boehm M, Simonetti GD, Novljan G, Groothoff JW. Demographics of blood pressure and hypertension in children on renal replacement therapy in Europe. *Kidney Int*. 2011 Nov;80(10):1092-8.

Paglialonga 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.

Borzych-Dużałka D, Same R, Neu A, Yap HK, Verrina E, Bakkaloglu SA, Cano F, Patel H, Szczepańska M, Obrycki Ł, Spizzirri AP, Sartz L, Vondrak K, Rebori A, Milosevski-Lomic G, Chan EY, Basu B, Pezo AL, Zaloszczyk A, Chadha V,

Schaefer F, Warady BA. Best Practice of Peritoneal Dialysis-Associated Gram-Negative Peritonitis in Children: Insights From the International Pediatric Peritoneal Dialysis Network Registry. *Kidney Int Rep.* 2024 Mar 28;9(6):1654-1663.

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, Drozyska-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.

Bernardor J, De Mul A, Bacchetta J, **Schmitt CP**. Impact of Cinacalcet and Etelcalcetide on Bone Mineral and Cardiovascular Disease in Dialysis Patients. *Curr Osteoporos Rep.* 2023 Apr;21(2):193-204.

Mazzarino M, Cetin E, Bartosova M, Marinovic I, Ipseiz N, Hughes TR, **Schmitt CP**, Ramji DP, Labéta MO, Raby AC. Therapeutic targeting of chronic kidney disease-associated DAMPs differentially contributing to vascular pathology. *Front Immunol.* 2023 Oct 2;14:1240679.

Bacchetta J, **Schmitt CP**, Bakkaloglu SA, Cleghorn S, Leifheit-Nestler M, Prytula A, Ranchin B, Schön A, Stabouli S, Van de Walle J, Vidal E, Haffner D, Shroff R. Diagnosis and management of mineral and bone disorders in infants with CKD: clinical practice points from the ESPN CKD-MBD and Dialysis working groups and the Pediatric Renal Nutrition Taskforce. *Pediatr Nephrol.* 2023 Sep;38(9):3163-3181.

Paglalonga F, **Schmitt CP**. Sodium handling in pediatric patients on maintenance dialysis. *Pediatr Nephrol.* 2023 Dec;38(12):3909-3921.

Levai E, Marinovic I, Bartosova M, Zhang C, Schaefer B, Jenei H, Du Z, Drozd D, Klaus G, Arbeiter K, Romero P, Schwenger V, Schwab C, Szabo AJ, Zarogiannis SG, **Schmitt CP**. Human peritoneal tight junction, transporter and channel expression in health and kidney failure, and associated solute transport. *Sci Rep.* 2023 Oct 13;13(1):17429.

Pfeffer T, Wetzel C, Kirschner P, Bartosova M, Poth T, Schwab C, Poschet G, Zemva J, Bulkescher R, Damgov I, Thiel C, Garbade SF, Klingbeil K, Peters V, **Schmitt CP**. *Carnosinase-1* Knock-Out Reduces Kidney Fibrosis in Type-1 Diabetic Mice on High Fat Diet. *Antioxidants (Basel).* 2023 Jun 14;12(6):1270.

Zalozyc A, Bernardor J, Bacchetta J, Laverny G, **Schmitt CP**. Mouse Models of Mineral Bone Disorders Associated with Chronic Kidney Disease. *Int J Mol Sci.* 2023 Mar 10;24(6):5325.

Zhang C, Bartosova M, Marinovic I, Schwab C, Schaefer B, Vondrak K, Ariceta G, Zalozyc A, Ranchin B, Taylan C, Büscher R, Oh J, Mehrabi A, **Schmitt CP**. Peritoneal transformation shortly after kidney transplantation in pediatric patients with preceding chronic peritoneal dialysis. *Nephrol Dial Transplant.* 2023 Sep 29;38(10):2170-2181.

Ranchin B, **Schmitt CP**, Warady BA, Hataya H, Jones J, Lalji R, Licht C, Mosca M, Stronach L, Vidal E, Walle JV, Shroff R. Technical requirements and devices available for long-term hemodialysis in children-mind the gap! *Pediatr Nephrol.* 2024 Sep;39(9):2579-2591.

Akhtari FS, Lloyd D, Burkholder A, Tong X, House JS, Lee EY, Buse J, Schurman SH, Fargo DC, **Schmitt CP**, Hall J, Motsinger-Reif AA. Questionnaire- Based Polyexposure Assessment Outperforms Polygenic Scores for Classification of Type 2 Diabetes in a Multiancestry Cohort. *Diabetes Care.* 2023 May 1;46(5):929-937.

Ranchin B, **Schmitt CP**, Warady B, Craig JC, Licht C, Hataya H, Vidal E, Walle JV, Shroff R. Devices for long-term hemodialysis in small children-a plea for action. *Kidney Int.* 2023 Jun;103(6):1038-1040.

Paglalonga F, Shroff R, Zagodzdon I, Bakkaloglu SA, Zalozyc A, Jankauskiene A, Gual AC, Consolo S, Grassi MR, McAlister L, Skibiak A, Yazicioglu B, Puccio G, Edefonti A, Ariceta G, Aufricht C, Holtta T, Klaus G, Ranchin B, **Schmitt CP**, Snauwaert E, Stefanidis C, Walle JV, Stabouli S, Verrina E, Vidal E, Vondrak K, Zurowska A; European Pediatric Dialysis Working Group (EPDWG). Sodium intake and urinary losses in children on dialysis: a European multicenter prospective study. *Pediatr Nephrol.* 2023 Oct;38(10):3389-3399.

Martin-Higueras C, Borghese L, Torres A, Fraga-Bilbao F, Santana-Estupiñán R, Stefanidis CJ, Tory K, Walli A, Gandra L, Kempf C, Gessner M, Habbig S, Eifler L, **Schmitt CP**, Rüdél B, Bartram MP, Beck BB, Hoppe B. Multicenter Long- Term Real World Data on Treatment With Lumasiran in Patients With Primary Hyperoxaluria Type 1. *Kidney Int Rep.* 2023 Oct 6;9(1):114-133.

Pitaraki E, Jagirdar RM, Rouka E, Bartosova M, Sinis SI, Gourgoulis KI, Eleftheriadis T, Stefanidis I, Liakopoulos V, Hatzoglou C, **Schmitt CP**, Zarogiannis SG. 2-Deoxy-glucose ameliorates the peritoneal mesothelial and endothelial barrier function perturbation occurring due to Peritoneal Dialysis fluids exposure. *Biochem Biophys Res Commun.* 2024 Jan 22;693:149376.

Rott J, Töpfer ET, Bartosova M, Damgov I, Kolevica A, Heuser A, Shroff R, Zarogiannis SG, Eisenhauer A, **Schmitt CP**. Calcimimetic AMG-416 induced short- term changes in calcium concentrations and calcium isotope ratios in rats. *Biochem Biophys Res Commun*. 2023 Oct 15;677:88-92.

Atikel YÖ, **Schmitt CP**, Lévai E, Adalat S, Shroff R, Goodman N, Dursun İ, Pınarbaşı AS, Yazıcıoğlu B, Paglialonga F, Vondrak K, Guzzo I, Printza N, Zurowska A, Zagożdżon I, Bayazit AK, Atmış B, Tkaczyk M, do Sameiro Faria M, Zaloszc A, Jankauskiene A, Ekim M, Edefonti A, Bakkaloğlu SA. The effects of hospital and dialysis unit characteristics on hospitalizations for access- related complications among children on maintenance dialysis: a European, multicenter, observational, cross-sectional study. *Pediatr Nephrol*. 2023 Jul;38(7):2189-2198.

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.

Reijman MD, Kusters DM, Groothoff JW, Arbeiter K, Dann EJ, de Boer LM, de Ferranti SD, Gallo A, Greber-Platzer S, Hartz J, Hudgins LC, Ibarretxe D, Kayikcioglu M, Klingel R, Kolovou GD, Oh J, Planken RN, Stefanutti C, Taylan C, Wiegman A, **Schmitt CP**. Clinical practice recommendations on lipoprotein apheresis for children with homozygous familial hypercholesterolemia: an expert consensus statement from ERKNet and ESPN. *medRxiv [Preprint]*. 2023 Nov 15:2023.11.14.23298547.

Jagirdar RM, Pitaraki E, Rouka E, Papazoglou ED, Bartosova M, Zebekakis P, **Schmitt CP**, Zarogiannis SG, Liakopoulos V. Differential effects of biocompatible peritoneal dialysis fluids on human mesothelial and endothelial cells in 2D and 3D phenotypes. *Artif Organs*. 2024 May;48(5):484-494.

Damgov I, Bartosova M, Marinovic I, Istanbuly O, Kieser M, Lambie M, Davies SJ, **Schmitt CP**; IMPROVE-PD Consortium. IMPROVE-PD Finder: A Web-Based Platform to Search and Share Peritoneal Dialysis Biobank, Registry, and Clinical Trial Metadata. *Kidney Int Rep*. 2023 Jan 7;8(4):912-915.

Bakkaloğlu SA, Özdemir Atikel Y, **Schmitt CP**, Lévai E, Adalat S, Goodman N, Dursun İ, Pınarbaşı AS, Yazıcıoğlu B, Paglialonga F, Vondrak K, Guzzo I, Printza N, Zurowska A, Zagożdżon I, Karabay Bayazit A, Atmış B, Tkaczyk M, Faria MDS, Zaloszc A, Jankauskienė A, Ekim M, Edefonti A, Shroff R. Comparative analysis of hospitalizations among patients treated with hemodialysis and peritoneal dialysis in European pediatric nephrology centers: results from a prospective EPDWG/ESPN Dialysis Working Group study. *Clin Kidney J*. 2023 Dec 28;17(1):sfad291.

Wójcik M, Alvarez-Pitti J, Koziół-Kozakowska A, Brzeziński M, Gabbianelli R, Herceg-Čavrak V, **Wühl E**, Lucas I, Radovanović D, Melk A, González Lopez-Valcarcel B, Fernández-Aranda F, Mazur A, Lurbe E, Borghi C, Drożdż D. Psychosocial and environmental risk factors of obesity and hypertension in children and adolescents-a literature overview. *Front Cardiovasc Med*. 2023 Nov 20;10:1268364.

Wühl E, Tölle M. "Mission possible!" - Endorganschäden vermeiden ["Mission possible!" - Avoiding end-organ damage]. *MMW Fortschr Med*. 2023 Oct;165(17):59-61.

Mitsnefes MM, **Wühl E**. Role of hypertension in progression of pediatric CKD. *Pediatr Nephrol*. 2023 Nov;38(11):3519-3528.

Wühl E, Calpe J, Drożdż D, Erdine S, Fernandez-Aranda F, Hadjipanayis A, Hoyer PF, Jankauskiene A, Jiménez-Murcia S, Litwin M, Mancía G, Mazur A, Pall D, Seeman T, Sinha MD, Simonetti G, Stabouli S, Lurbe E. Joint statement for assessing and managing high blood pressure in children and adolescents: Chapter 2. How to manage high blood pressure in children and adolescents. *Front Pediatr*. 2023 Apr 12;11:1140617.

Lurbe E, Mancía G, Calpe J, Drożdż D, Erdine S, Fernandez-Aranda F, Hadjipanayis A, Hoyer PF, Jankauskiene A, Jiménez-Murcia S, Litwin M, Mazur A, Pall D, Seeman T, Sinha MD, Simonetti G, Stabouli S, **Wühl E**. Joint statement for assessing and managing high blood pressure in children and adolescents: Chapter 1. How to correctly measure blood pressure in children and adolescents. *Front Pediatr*. 2023 Apr 11;11:1140357.

Lurbe E, Mancía G, Drożdż D, Erdine S, Fernandez-Aranda F, Litwin M, Sinha MD, Simonetti G, Stabouli S, **Wühl E**; HyperChildNET Members. HyperChildNET: A European Network Moving Forward in the Field of Pediatric Hypertension. *Hypertension*. 2023 Apr;80(4):e71-e73.

Ku E, McCulloch CE, Inker LA, Tighiouart H, Schaefer F, **Wühl E**, Ruggenenti P, Remuzzi G, Grimes BA, Sarnak MJ. Intensive BP Control in Patients with CKD and Risk for Adverse Outcomes. *J Am Soc Nephrol*. 2023 Mar 1;34(3):385-393.

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 Inherit Metab Dis*. 2023 Jan;46(1):43-54.

Baum MA, Langman C, Cochat P, Lieske JC, Mochhala 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.

Josephson MA, Becker Y, Budde K, Kasiske BL, Kiberd BA, Loupy A, Matyszko J, Mannon RB, **Tönshoff B**, Cheung M, Jadoul M, Winkelmayr WC, Zeier M; for Conference Participants. Challenges in the management of the kidney allograft: from decline to failure: conclusions from a Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) Controversies Conference. *Kidney Int.* 2023 Dec;104(6):1076-1091.

Müller S, Kluck R, Jagodzinski C, Brügelmann M, Hohenfellner K, Büscher A, Kemper MJ, Fröde K, Oh J, Billing H, Thumfart J, Weber LT, Acham-Roschitz B, Arbeiter K, **Tönshoff B**, Hagenberg M, Pavičić L, Haffner D, Zivicnjak M. Chest configuration in children and adolescents with infantile nephropathic cystinosis compared with other chronic kidney disease entities and its clinical determinants. *Pediatr Nephrol.* 2023 Dec;38(12):3989-3999.

Hogan J, Divard G, Aubert O, Garro R, Boyer O, Donald Cooper LA, Farris AB, Fila M, Seifert M, Sellier-Leclerc AL, Smith J, Fichtner A, **Tönshoff B**, Twombly K, Warady B, Pearl M, Zahr RS, Lefaucheur C, Patzer R, Loupy A. Validation of a prediction system for risk of kidney allograft failure in pediatric kidney transplant recipients: An international observational study. *Am J Transplant.* 2023 Oct;23(10):1561-1569.

Coens F, Knops N, Tieken I, Vogelaar S, Bender A, Kim JJ, Krupka K, Pape L, Raes A, **Tönshoff B**, Prytula A; CERTAIN Registry. Time-Varying Determinants of Graft Failure in Pediatric Kidney Transplantation in Europe. *Clin J Am Soc Nephrol.* 2024 Mar 1;19(3):345-354.

Oomen L, De Wall LL, Krupka K, **Tönshoff B**, Wlodkowski T, Van Der Zanden LF, Bonthuis M, Duus Weinreich ID, Koster-Kamphuis L, Feitz WF, Bootsma-Robroeks CM. The strengths and complexities of European registries concerning paediatric kidney transplantation health care. *Front Pediatr.* 2023 Mar 22;11:1121282.

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, Sparta 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.

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.

Boeckhaus J, Mohr L, Dihazi H, **Tönshoff B**, Weber LT, Pape L, Latta K, Fehrenbach H, Lange-Sperandio B, Kettwig M, Staude H, König S, John-Kroegel U, Gellermann J, Hoppe B, Galiano M, Haffner D, Rhode H, Gross O. Ratio of Urinary Proteins to Albumin Excretion Shifts Substantially during Progression of the Podocytopathy Alport Syndrome, and Spot Urine Is a Reliable Method to Detect These Pathologic Changes. *Cells.* 2023 May 7;12(9):1333.

Carvajal Abreu K, Loos S, Fischer L, Pape L, Wiech T, Kemper MJ, **Tönshoff B**, Oh J, Schild R. Case report: Early onset *de novo* FSGS in a child after kidney transplantation—a successful treatment. *Front Pediatr.* 2023 Sep 26;11:1280521.

Kim JJ, Fichtner A, Copley HC, Gragert L, Süsal C, Dello Strologo L, Oh J, Pape L, Weber LT, Weitz M, König J, Krupka K, **Tönshoff B**, Kosmoliaptsis V. Molecular HLA mismatching for prediction of primary humoral alloimmunity and graft function deterioration in paediatric kidney transplantation. *Front Immunol.* 2023 Mar 15;14:1092335.

Zirngibl M, Buder K, Luthle 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 JJ, Fichtner A, Copley HC, Gragert L, Süsal C, Strologo LD, Oh J, Pape L, Weber LT, Weitz M, König J, Krupka K, **Tönshoff B**, Kosmoliaptsis V. Corrigendum: Molecular HLA mismatching for prediction of primary humoral alloimmunity and graft function deterioration in paediatric kidney transplantation. *Front Immunol.* 2023 Mar 24;14:1188527.

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.

Zirngibl M, Weitz M, Luthle T, **Tönshoff B**, Nadalin S, Buder K; Collaborators. Current management of symptomatic vesicoureteral reflux in pediatric kidney transplantation—A European survey among surgical transplant professionals. *Pediatr Transplant.* 2024 Feb;28(1):e14621.

Hackert NS, Radtke FA, Exner T, **Lorenz HM**, Müller-Tidow C, Nigrovic PA, Wabnitz G, Grieshaber-Bouyer R. Human and mouse neutrophils share core transcriptional programs in both homeostatic and inflamed contexts. *Nat Commun.* 2023 Dec 8;14(1):8133.

Xanthouli P, Echampati I, **Lorenz HM**, Heussel CP, Benjamin N. Respiratory involvement in connective tissue diseases. *Eur J Intern Med.* 2024 Feb;120:11-16.

Speer C, Töllner M, Benning L, Bartenschlager M, Kim H, Nusshag C, Kälble F, Reineke M, Reichel P, Schnitzler P, Zeier M, Morath C, Schmitt W, Bergner R, Bartenschlager R, **Lorenz HM**, Schaier M. BA.1/BA.5 Immunogenicity, Reactogenicity, and Disease Activity after COVID-19 Vaccination in Patients with ANCA-Associated Vasculitis: A Prospective Observational Cohort Study. *Viruses.* 2023 Aug 21;15(8):1778.

Kraus FV, Keck S, Klika KD, Graf J, Carvalho RA, **Lorenz HM**, Souto-Carneiro MM. Reduction of Proinflammatory Effector Functions Through Remodeling of Fatty Acid Metabolism in CD8+ T Cells From Rheumatoid Arthritis Patients. *Arthritis Rheumatol.* 2023 Jul;75(7):1098-1109.

Blank N, Kötter I, Schmalzing M, Rech J, Krause K, Köhler B, Kaudewitz D, Nitschke M, Haas CS, **Lorenz HM**, Krusche M. Clinical presentation and genetic variants in patients with autoinflammatory diseases: results from the German GARROD registry. *Rheumatol Int.* 2024 Feb;44(2):263-271.

Chakraborty S, Gupta R, Kubatzky KF, Kar S, Kraus FV, Souto-Carneiro MM, **Lorenz HM**, Kumar P, Kumar V, Mitra DK. Negative impact of Interleukin-9 on synovial regulatory T cells in rheumatoid arthritis. *Clin Immunol.* 2023 Dec;257:109814. doi: 10.1016/j.clim.2023.109814.

Schmalzing M, Sander O, Seidl M, Marks R, **Blank N**, Kötter I, Tiemann M, Backhaus M, Manger B, Hübel K, Müller-Ladner U, Henes J. Morbus Castleman in der rheumatologischen Praxis [Castleman's disease in the rheumatological practice]. *Z Rheumatol.* 2024 May;83(4):316-326.

Ehlers L, Rolfes E, Lieber M, Müller D, Lainka E, Gohar F, Klaus G, Girschick H, Hörstermann J, Kümmerle-Deschner J, Brunner J, Palm-Beden K, Tenbrock K, von Wrangel L, Faßhauer M, **Blank N**, Trauzeddel R, von Stuckrad ASL, Higgins S, Welzel T, Lutz T, Hentgen V, Foell D, Wittkowski H, Kallinich T. Treat-to-target strategies for the management of familial Mediterranean Fever in children. *Pediatr Rheumatol Online J.* 2023 Sep 26;21(1):108.

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, Gordjani O, Benjamin N, Trudzinski FC, Egenlauf B, Harutyunova S, Marra AM, Milde N, Nagel C, **Blank N**, **Lorenz HM**, **Grünig E**, Eichstaedt CA. Oxygenated hemoglobin as prognostic marker among patients with systemic sclerosis screened for pulmonary hypertension. *Sci Rep.* 2023 Feb 1;13(1):1839.

Xanthouli P, Gordjani O, Benjamin N, Harutyunova S, Egenlauf B, Marra AM, Haas S, Milde N, **Blank N**, **Lorenz HM**, Fiehn C, Ulrich S, Distler O, **Grünig E**, Eichstaedt CA. Hypochromic red cells as a prognostic indicator of survival among patients with systemic sclerosis screened for pulmonary hypertension. *Arthritis Res Ther.* 2023 Mar 9;25(1):38.

Spiera R, Kuwana M, Khanna D, Hummers L, Frech TM, Stevens W, Matucci-Cerinic M, Kafaja S, Distler O, Jun JB, Levy Y, Leszczynski P, Gordon J, Steen V, Lee EB, Jankowski T, Litinsky I, Chung L, Hsu V, Mayes M, Sandorfi N, Simms RW, Finzel S, de Vries-Bouwstra J, Constantine S, Dgetluck N, Dinh Q, Bloom BJ, Furst DE, White B, Denton CP; RESOLVE-1 Study Group. Efficacy and Safety of Lenabasum, a Cannabinoid Type 2 Receptor Agonist, in a Phase 3 Randomized Trial in Diffuse Cutaneous Systemic Sclerosis. *Arthritis Rheumatol.* 2023 Sep;75(9):1608-1618.

Achleitner MT, Jans JJM, Ebner L, Spenger J, Konstantopoulou V, Feichtinger RG, Brugger K, Mayr D, Wevers RA, **Thiel C**, Wortmann SB, Mayr JA. PPA1 Deficiency Causes a Deranged Galactose Metabolism Recognizable in Neonatal Screening. *Metabolites.* 13(11):1141. 2023.

Adami T, **Ries M**. The scientific chaos phase of the great pandemic: A longitudinal analysis and systematic review of the first surge of clinical research concerning COVID-19. *PLoS One.* 18(11):e0289193. 2023.

Adami T, **Ries M**. The scientific chaos phase of the Great Pandemic: A longitudinal analysis and systematic review of the first surge of clinical research concerning COVID-19. [revised 2023]. medRxiv [Preprint]; 2023 July.

Boy N, Mühlhausen C, Maier EM, Ballhausen D, Baumgartner MR, Beblo S, **Burgard P**, Chapman KA, Dobbelaere D, **Heringer-Seifert J**, Fleissner S, Grohmann-Held K, Hahn G, Harting I, **Hoffmann GF**, Jochum F, Karall D, Konstantopoulous V, Krawinkel MB, Lindner M, **Märtner EMC**, Nuoffer JM, **Okun JG**, Plecko B, **Posset R**, **Sahm K**, Scholl-Bürgi S, Thimm E, **Walter M**, Williams M, Vom Dahl S, Ziaqaki A, Zschocke J, **Kölker S**. Recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: Third revision. *J Inher Metab Dis.* 46(3):482-519. 2023.

Brunet T, Zott B, Lieftüchter V, **Lenz D**, Schmidt A, Peters P, Kopajtich R, Zaddach M, Zimmermann H, Hüning I, Ballhausen D, **Staufner C**, **Bianzano A**, Hughes J, Taylor RW, McFarland R, Devlin A, Mihaljević M, Barišić N, Rohlf

M, Wilfling S, Sondheimer N, Hewson S, Marinakis NM, Kosma K, Traeger-Synodinos J, Elbracht M, Begemann M, Trepels-Kottek S, Hasan D, Scala M, Capra V, Zara F, van der Ven AT, Driemeyer J, Apitz C, Krämer J, Strong A, Hakonarson H, Watson D, Mayr JA, Prokisch H, Meitinger T, Borggraefe I, Spiegler J, Baric I, Paolini M, Gerstl L, Wagner M. De novo variants in RNF213 are associated with a clinical spectrum ranging from Leigh syndrome to early-onset stroke. *Genet Med*. 2023 Oct 31:101013.

Forny P, **Hörster F**, Baumgartner MR, **Kölker S**, **Boy N**. How guideline development has informed clinical research for organic acidurias (et vice versa). *J Inher Metab Dis*. 46(3):520-535. 2023

Hecker A, Pakari K. Mit Zellkultur und Fischmodell Glykosylierungserkrankung erforschen. *BIOspektrum*, 06.23, 29. Jahrgang, Springer. 2023.

Himmelreich N, Bertoldi M, Alfadhel M, Alghamdi MA, Anikster Y, Bao X, Bashiri FA, Zeev BB, Bisello G, Ceylan AC, Chien YH, Choy YS, Elsea SH, Flint L, García-Cazorla À, Gijavanekar C, Gümüş EY, Hamad MH, Hişmi B, Honzik T, **Kuseyri Hübschmann O**, Hwu WL, Ibáñez-Micó S, **Jeltsch K**, Juliá-Palacios N, Kasapkara ÇS, Kurian MA, Kusmierska K, Liu N, Ngu LH, Odom JD, Ong WP, **Opladen T**, Oppeboen M, Pearl PL, Pérez B, Pons R, Rygiel AM, Shien TE, Spaull R, Sykut-Cegielska J, Tabarki B, Tangeras T, Thöny B, Wassenberg T, Wen Y, Yakob Y, Yin JGC, Zeman J, Blau N. Prevalence of DDC genotypes in patients with aromatic L-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency and in silico prediction of structural protein changes. *Mol Genet Metab*. 139(3):107624. 2023.

Himmelreich N, Kikul F, Zdrzilova L, Honzik T, **Hecker A**, Poschet G, Lüchtenborg C, Brügger B, Strahl S, **Bürger F**, **Okun JG**, Hansikova H, **Thiel C**. Complex metabolic disharmony in PMM2-CDG paves the way to new therapeutic approaches. *Mol Genet Metab*. 139(3):107610. 2023.

Janda J, Hegert S, Bzdok J, **Tesorero R**, Holtkamp U, Burggraf S, Schuhmann E, **Hörster F**, **Hoffmann GF**, Janzen N, **Okun JG**, Becker M, Durner J. High Throughput Newborn Screening for Sickle Cell Disease – Application of Two-Tiered Testing with a qPCR-Based Primary screen. *Klin Padiatr*. 235(6):366-372. 2023.

Jung-Klawitter S, **Richter P**, **Yuan Y**, Welzel K, **Kube M**, **Bähr S**, **Leibner A**, Flory E, **Opladen T**. Tyrosine hydroxylase variants influence protein expression, cellular localization, stability, enzymatic activity and the physical interaction between tyrosine hydroxylase and GTP cyclohydrolase I. *J Inher Metab Dis*. 2023 Dec 12. doi: 10.1002/jimd.12690.

Kale D, Kikul F, Phapale P, **Beedgen L**, **Thiel C**, Brügger B. Quantification of Dolichyl Phosphates Using Phosphate Methylation and Reverse-Phase Liquid Chromatography-High Resolution Mass Spectrometry. *Anal Chem*. 95(6):3210-3217. 2023.

Köpfer F, **Garbade SF**, **Klingbeil K**, **Schmidt-Mader B**, **Westhoff JH**, **Okun JG**, Zorn M, **Hoffmann GF**, **Peters V***, **Morath M***. Kidney urinary biomarkers in patients with branched-chain amino acid and cobalamin metabolism defects. *J Inher Metab Dis*. 46(6):1078-1088, 2023

Kovacevic A, **Garbade SF**, **Hörster F**, **Hoffmann GF**, Gorenflo M, Mereles D, **Kölker S**, **Staufner C**. Evaluation of Right Ventricular Function in Patients with Propionic Acidemia-A Cross-Sectional Study. *Children (Basel)*. 10(1):113. 2023.

Lenz D, Hørby Jørgensen M, Kelly D, Cardinale V, Geerts A, Gonçalves Costa I, **Fichtner A**, **Garbade SF**, Hegen B, Hilberath J, de Kleine R, Kupčinskis L, McLin V, **Niesert M**, Prado Gonzalez V, Sturm E, **Staufner C**, Tjwa E, Willemse J, Zecher BF, Larsen FS, Sebode M, Ytting H. Etiology and Outcome of Adult and Pediatric Acute Liver Failure in Europe. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 77(1):115-120. 2023.

Lenz D, Schlieben LD, Shimura M, **Bianzano A**, Smirnov D, Kopajtich R, Berutti R, Adam R, Aldrian D, Baric I, Baumann U, Bozbulut NE, Brugger M, Brunet T, Bufler P, Burnyté B, Calvo PL, Crushell E, Dalgıç B, Das AM, Dezsőfi A, Distelmaier F, **Fichtner A**, Freisinger P, **Garbade SF**, Gaspar H, Goujon L, Hadzic N, Hartleif S, Hegen B, Hempel M, Henning S, Hoerning A, Houwen R, Hughes J, Iorio R, Iwanicka-Pronicka K, Jankofsky M, Junge N, Kanavaki I, Kansu A, Kaspar S, Kathemann S, Kelly D, Kırışçaloğlu CT, Knoppke B, Kohl M, Kölbel H, **Kölker S**, Konstantopoulou V, Krylova T, Kuloğlu Z, Kuster A, Laass MW, Lainka E, Lurz E, Mandel H, Mayerhanser K, Mayr JA, McKiernan P, McLean P, McLin V, Mention K, Müller H, Pasquier L, Pavlov M, Pechatnikova N, **Peters B**, Petković Ramadža D, Piekutowska-Abramczuk D, Pilic D, Rajwal S, Rock N, Roetig A, Santer R, Schenk W, Semenova N, Sokollik C, Sturm E, Taylor RW, Tschiedel E, Urbonas V, Urreiziti R, Vermehren J, Vockley J, Vogel GF, Wagner M, van der Woerd W, Wortmann SB, Zakharova E, **Hoffmann GF**, Meitinger T, Murayama K, **Staufner C**, Prokisch H. Genetic landscape of pediatric acute liver failure of indeterminate origin. *Hepatology*. 2023 Nov 17. doi: 10.1097/HEP.0000000000000684.

Lucienne M, Gerlini R, Rathkolb B, Calzada-Wack J, Forny P, Wueest S, Kaech A, Traversi F, Forny M, Bürer C, Aguilar-Pimentel A, Irmeler M, Beckers J, Sauer S, **Kölker S**, Dewulf JP, Bommer GT, Hoces D, Gailus-Durner V, Fuchs H, Rozman J, Froese DS, Baumgartner MR, de Angelis MH. Insights into energy balance dysregulation from a mouse model of methylmalonic aciduria. *Hum Mol Genet*. 32(17):2717-2734. 2023.

Maier EM, **Mütze U**, Janzen N, Steuerwald U, Nennstiel U, Odenwald B, Schuhmann E, Lotz-Havla AS, Weiss KJ, Hammersen J, Weigel C, Thimm E, Grünert SC, Hennermann JB, Freisinger P, Krämer J, Das AM, Illsinger S, Gramer G, **Fang-Hoffmann J**, **Garbade SF**, **Okun JG**, **Hoffmann GF**, **Kölker S**, Röschinger W. Collaborative evaluation study on 18 candidate diseases for newborn screening in 1.77 million samples. *J Inherit Metab Dis.* 46:1043–1062. 2023.

Monostori P, Godejohann M, **Janda J**, Galla Z, Rácz G, Klinke G, Szatmári I, Zsidegh P, **Kohlmüller D**, **Kölker S**, **Hoffmann GF**, Gramer G, **Okun JG**. Identification of potential interferents of methylmalonic acid: A previously unrecognized pitfall in clinical diagnostics and newborn screening. *Clin Biochem.* 111:72-80. 2023.

Murko S, Aseman AD, Reinhardt F, Gramer G, **Okun JG**, **Mütze U**, Santer R. Neonatal screening for isovaleric aciduria: Reducing the increasingly high false-positive rate in Germany. *JIMD Reports.* 64(1):114-120. 2023.

Mütze U, **Garbade SF**, **Gleich F**, Lindner M, Freisinger P, Hennermann JB, Thimm E, Gramer G, **Posset R**, Krämer J, Grünert SC, **Hoffmann GF**, **Kölker S**. Long-term anthropometric development of individuals with inherited metabolic diseases identified by newborn screening. *J Inherit Metab Dis.* 46(1):15-27. 2023.

Mütze U, **Gleich F**, Barić I, Baumgartner M, Burlina A, Chapman KA, Chien YH, Cortès-Saladelafont E, De Laet C, Dobbelaere D, Eysken F, Gautschi M, Santer R, Häberle J, Joaquín C, Karall D, Lindner M, Lund AM, Mühlhausen C, Murphy E, Roland D, Ruiz Gomez A, Skouma A, Grünert SC, Wagenmakers M, **Garbade SF**, **Kölker S**, **Boy N**. Impact of the SARS-CoV-2 pandemic on the health of individuals with intoxication-type metabolic diseases-Data from the E-IMD consortium. *J Inherit Metab Dis.* 46(2):220-231. 2023.

Mütze U, **Henze L**, **Schröter J**, **Gleich F**, Lindner M, Grünert SC, Spiekerkoetter U, Santer R, Thimm E, Ensenauer R, Weigel J, Beblo S, Arélin M, Hennermann JB, Marquardt I, Freisinger P, Krämer J, Dieckmann A, Weinhold N, Schiergens KA, Maier EM, **Hoffmann GF**, **Garbade SF**, **Kölker S**. Isovaleric aciduria identified by newborn screening: Strategies to predict disease severity and stratify treatment. *J Inherit Metab Dis.* 46:1063–1077. 2023.

Niederer C, Regenbogen C, Fruehauf HM, Merkel M, Ziagaki A, Mengel E, Baerwald C, Muschol N, **Staufner C**, Lampe C, Gillesen A, Koehler JP, Vom Dahl S. Management, vaccination status and COVID-19 morbidity of patients with Gaucher disease in Germany during the COVID-19 pandemic. *Z Gastroenterol.* 61(4):375-380. 2023.

Pfeffer T, **Wen D**, **Stefanidis K**, **Peters V**, **Ries M**. A Cross-Sectional Analysis of Registered Studies on the Promising Dipeptide Carnosine. *Int J Pept Res Ther.* 29:81. 2023.

Posset R, **Garbade SF**, **Gleich F**, **Scharre S**, **Okun JG**, Gropman AL, Nagamani SCS, **Druck AC**, **Epp F**, **Hoffmann GF**, **Kölker S**, **Zielonka M**, for the Urea Cycle Disorders Consortium (UCDC) and the European registry and network for Intoxication type Metabolic Diseases (E-IMD) Consortia Study Group. Severity-adjusted evaluation of liver transplantation on health outcomes in Urea Cycle Disorders. *Genet Med.* 2023 Dec 3:101039. doi: 10.1016/j.gim.2023.101039.

Raynor A, Bruneel A, Vermeersch P, Cholet S, Friedrich S, Eckenweiler M, Schumann A, **Hengst S**, **Tuncel AT**, Fenaille F, **Thiel C**, Rymen D: "Hide and seek": Misleading transferrin variants in PMM2-CDG complicate diagnostics. *Proteomics Clin Appl.* 2023 Oct 24:e2300040.

Schnabel E, **Kölker S**, **Gleich F**, **Feyh P**, **Hörster F**, **Haas D**, **Fang-Hoffmann J**, **Morath M**, Gramer G, Röschinger W, **Garbade SF**, **Hoffmann GF**, **Okun JG**, **Mütze U**. Combined Newborn Screening Allows Comprehensive Identification also of Attenuated Phenotypes for Methylmalonic Acidurias and Homocystinuria. *Nutrients.* 15(15):3355. 2023.

Schumann A, Brutsche M, Havermans M, Grünert SC, **Kölker S**, Groß O, Hannibal L, Spiekerkoetter U. The impact of metabolic stressors on mitochondrial homeostasis in a renal epithelial cell model of methylmalonic aciduria. *Sci Rep.* 13(1):7677. 2023.

Schuermans IME, **Dimitrov B**, **Schröter J**, Ribes A, de la Fuente RP, Zamora B, van Karnebeek CDM, **Kölker S**, Garanto A. Exploring genotype-phenotype correlations in glutaric aciduria type 1. *J Inherit Metab Dis.* 46(3):371-390. 2023.

Tesorero R, **Janda J**, **Hörster F**, **Feyh P**, **Mütze U**, **Hauke J**, **Schwarz K**, Kunz JB, **Hoffmann GF**, **Okun JG**. A high-throughput newborn screening approach for SCID, SMA, and SCD combining multiplex qPCR and tandem mass spectrometry. *PLoS One.* 18(3):e0283024. 2023.

Vogel GF, Mozer-Glassberg Y, Landau YE, Schlieben LD, Prokisch H, Feichtinger RG, Mayr JA, Brennenstuhl H, **Schröter J**, Pechlaner A, Alkuraya FS, Baker JJ, Barcia G, Baric I, Braverman N, Burnyte B, Christodoulou J, Ciara E, Coman D, Das AM, Darin N, Della Marina A, Distelmaier F, Eklund EA, Ersoy M, Fang W, Gaignard P, Ganetzky RD, Gonzales E, Howard C, Hughes J, Konstantopoulou V, Kose M, Kerr M, Khan A, **Lenz D**, McFarland R, Margolis MG, Morrison K, Müller T, Murayama K, Nicastró E, Pennisi A, Peters H, Piekutowska-Abramczuk D, Rötig A, Santer R, Scaglia F, Schiff M, Shagrani M, Sharrard M, Soler-Alfonso C, **Staufner C**, Storey I, Stormon M, Taylor RW, Thorburn DR, Teles EL, Wang JS, Weghuber D, Wortmann S. Genotypic and phenotypic spectrum of infantile liver failure due to pathogenic TRMU variants. *Genet Med.* 25(6):100828. 2023.

Yıldız Y, **Kuseyri Hübschmann O**, Akgöz Karaosmanoğlu A, Manti F, Karaca M, Schwartz IVD, Pons R, López-Laso E, Palacios NAI, Porta F, Kavecán I, Balcı MC, Dy-Hollins ME, Wong SN, Oppebøen M, Medeiros LS, de Paula LCP, García-Cazorla A, **Hoffmann GF, Jeltsch K**, Leuzzi V, Gökçay G, Hübschmann D, Harting I, Özön ZA, Sivri S, **Opladen T**. Levodopa-refractory hyperprolactinemia and pituitary findings in inherited disorders of biogenic amine metabolism. *J Inherit Metab Dis*. 2023 Jul 15. doi: 10.1002/jimd.12658.

Yuan Y, Dimitrov B, Boy N, Gleich F, Zielonka M, Kölker S. Phenotypic prediction in glutaric aciduria type 1 combining in silico and in vitro modeling with real-world data. *J Inherit Metab Dis*. 46(3):391-405. 2023.

Zaunseder E, **Mütze U, Garbade SF, Haupt S, Feyh P, Hoffmann GF, Heuveline V, Kölker S**. Machine Learning Methods Improve Specificity in Newborn Screening for Isovaleric Aciduria. *Metabolites*. 13(2):304. 2023.

Zdrzilova L, Rakosnikova T, **Himmelreich N**, Ondruskova N, Pasak M, Vanisova M, Volfova N, Honzik T, **Thiel C**, Hansikova H. Metabolic adaptation of human skin fibroblasts to ER stress caused by glycosylation defect in PMM2-CDG. *Mol Genet Metab*. 139(4):107629. 2023.

Weiss KH, Schilsky M. Wilson Disease. 1999 Oct 22 [updated 2023 Jan 12]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews*[®]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024.

Mohr I, Pfeiffenberger J, Eker E, **Merle U**, Poujois A, Ala A, **Weiss KH**. Neurological worsening in Wilson disease - clinical classification and outcome. *J Hepatol*. 2023 Aug;79(2):321-328.

Wiethoff H, **Mohr I, Fichtner A, Merle U**, Schirmacher P, **Weiss KH**, Longerich T. Metallothionein: a game changer in histopathological diagnosis of Wilson disease. *Histopathology*. 2023 Dec;83(6):936-948.

Merle U, Mohr I. Hereditary Liver Diseases: Wilson's Disease and Hemochromatosis. *Dtsch Med Wochenschr*. 2023 Jul;148(13):836-843.

Zimny S, Bourhis H, Weber S, Reiter FP, Hohenester S, Kraft E, **Mohr I, Merle U, Weiss KH**, Denk G. Medical care of patients with Wilson disease in Germany: a multidisciplinary survey among university centers. *Orphanet J Rare Dis*. 2023 May 24;18(1):122. doi: 10.1186/s13023-023-02731-4.

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: 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.

Maaß JG, Brennenstuhl H, **Schaaf CP**. Morbidity and mortality in Schaaf-Yang syndrome. *Ann Transl Med*. 2023 Dec 20;11(12):405.

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.

Reznik DL, Yang MV, Albelda de la Haza P, Jain A, Spanjaard M, Theiss S, **Schaaf CP**, Malovannaya A, Strong TV, Veeraragavan S, Samaco RC. Magel2 truncation alters select behavioral and physiological outcomes in a rat model of Schaaf-Yang syndrome. *Dis Model Mech*. 2023 Feb 1;16(2):dmm049829.

Iwasaki M, Lefevre A, Althammer F, Claus Creusot E, Łapies O, Petitjean H, Hilfiger L, Kerspern D, Melchior M, Küppers S, Krabichler Q, Patwell R, Kania A, Gruber T, Kirchner MK, Wimmer M, Fröhlich H, Dötsch L, Schimmer J, Herpertz SC, Ditzgen B, **Schaaf CP**, Schönig K, Bartsch D, Gugula A, Trenk A, Blasiak A, Stern JE, Darbon P, Grinevich V, Charlet A. An analgesic pathway from parvocellular oxytocin neurons to the periaqueductal gray in rats. *Nat Commun*. 2023 Feb 24;14(1):1066.

Brennenstuhl H, **Schaaf CP**. Genomisches Neugeborenen-Screening – Forschungsansätze, Herausforderungen und Chancen [Genomic newborn screening-research approaches, challenges, and opportunities]. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz*. 2023 Nov;66(11):1232-1242.

Desai NK, Kralik SF, Edmond JC, Shah V, Huisman TAGM, Rech M, **Schaaf CP**. Common Neuroimaging Findings in Bosch-Boonstra-Schaaf Optic Atrophy Syndrome. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2023 Feb;44(2):212-217.

Dötsch L, Matesevac L, Strong TV, **Schaaf CP**. Caregiver-based perception of disease burden in Schaaf-Yang syndrome. *Mol Genet Genomic Med*. 2023 Dec;11(12):e2262.

Bloomfield M, Lautarescu A, Heraty S, Douglas S, Violland P, Plas R, Ghosh A, Van den Bosch K, Eaton E, Absoud M, Battini R, Blázquez Hinojosa A, Bolshakova N, Bölte S, Bonanni P, Borg J, Calderoni S, Calvo Escalona R, Castelo-

Branco M, Castro-Fornieles J, Caro P, Cliquet F, Danieli A, Delorme R, Elia M, **Hempel M**, Leblond CS, Madeira N, McAlonan G, Milone R, Molloy CJ, Mouga S, Montiel V, Pina Rodrigues A, **Schaaf CP**, Serrano M, Tammimies K, Tye C, Vigeveno F, Oliveira G, Mazzone B, O'Neill C, Pender J, Romero V, Tillmann J, Oakley B, Murphy DGM, Gallagher L, Bourgeron T, Chatham C, Charman T. European Autism GEnomics Registry (EAGER): protocol for a multicentre cohort study and registry. *BMJ Open*. 2024 Jun 4;14(6):e080746.

van der Laan L, Karimi K, Rooney K, Lauffer P, McConkey H, Caro P, Relator R, Levy MA, Bhai P, Mignot C, Keren B, Briuglia S, Sobering AK, Li D, Vissers LELM, Dingemans AJM, Valenzuela I, Verberne EA, Misra-Isrie M, Zwijnenburg PJG, Waisfisz Q, Alders M, Sailer S, **Schaaf CP**, Mannens MMAM, Sadikovic B, van Haelst MM, Henneman P. DNA methylation episcapature, extension of the clinical features, and comparative epigenomic profiling of Hao-Fountain syndrome caused by variants in *USP7*. *Genet Med*. 2024 Mar;26(3):101050.

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.

Terhal P, Venhuizen AJ, Lessel D, Tan WH, Alswaid A, Grün R, Alzaidan HI, von Kroge S, Ragab N, **Hempel M**, Kubisch C, Novais E, Cristobal A, Tripolszki K, Bauer P, Fischer-Zirnsak B, Nievelstein RAJ, van Dijk A, Nikkels P, Oheim R, Hahn H, Bertoli-Avella A, Maurice MM, Kornak U. *AXIN1* bi-allelic variants disrupting the C-terminal DIX domain cause craniometadiaphyseal osteosclerosis with hip dysplasia. *Am J Hum Genet*. 2023 Sep 7;110(9):1470-1481.

Harms FL, Dingemans AJM, **Hempel M**, Pfundt R, Bierhals T, Casar C, Müller C, Niermeijer JF, Fischer J, Jahn A, Hübner C, Majore S, Agolini E, Novelli A, van der Smagt J, Ernst R, van Binsbergen E, Mancini GMS, van Slegtenhorst M, Barakat TS, Wakeling EL, Kamath A, Downie L, Pais L, White SM, de Vries BBA, Kutsche K. De novo *PHF5A* variants are associated with craniofacial abnormalities, developmental delay, and hypospadias. *Genet Med*. 2023 Oct;25(10):100927.

Liu Z, Xin B, Smith IN, Sency V, Szekely J, Alkelai A, Shuldiner A, Efthymiou S, Rajabi F, Coury S, Brownstein CA, Rudnik-Schöneborn S, Bruel AL, Thevenon J, Zeidler S, Jayakar P, Schmidt A, Cremer K, Engels H, Peters SO, Zaki MS, Duan R, Zhu C, Xu Y, Gao C, Sepulveda-Morales T, Maroofian R, Alkhawaja IA, Khawaja M, Alhalasah H, Houlden H, Madden JA, Turchetti V, Marafi D, Agrawal PB, Schatz U, Rotenberg A, Rotenberg J, Mancini GMS, Bakhtiari S, Krueger M, Thiffault I, Hirsch S, **Hempel M**, Stühn LG, Haack TB, Posey JE, Lupski JR, Lee H, Sarn NB, Eng C, Gonzaga-Jauregui C, Zhang B, Wang H. Hemizygous variants in protein phosphatase 1 regulatory subunit 3F (*PPP1R3F*) are associated with a neurodevelopmental disorder characterized by developmental delay, intellectual disability and autistic features. *Hum Mol Genet*. 2023 Oct 4;32(20):2981-2995.

Arribas-Carreira L, Dallabona C, Swanson MA, Farris J, Østergaard E, Tsiakas K, **Hempel M**, Aquaviva-Bourdain C, Koutsoukos S, Stence NV, Magistrati M, Spector EB, Kronquist K, Christensen M, Karstensen HG, Feichtinger RG, Achleitner MT, Lawrence Merritt II J, Pérez B, Ugarte M, Grünewald S, Riela AR, Julve N, Arnoux JB, Haldar K, Donnini C, Santer R, Lund AM, Mayr JA, Rodriguez-Pombo P, Van Hove JLK. Pathogenic variants in *GCSH* encoding the moonlighting H-protein cause combined nonketotic hyperglycinemia and lipoate deficiency. *Hum Mol Genet*. 2023 Mar 6;32(6):917-933.

Pellerin D, Danzi MC, Wilke C, Renaud M, Fazal S, Dicaire MJ, Scriba CK, Ashton C, Yanick C, Beijer D, Rebelo A, Rocca C, Jaunmuktane Z, Sonnen JA, Larivière R, Genís D, Molina Porcel L, Choquet K, Sakalla R, Provost S, Robertson R, Allard-Chamard X, Tétreault M, Reiling SJ, Nagy S, Nishadham V, Purushottam M, Vengalil S, Bardhan M, Nalini A, Chen Z, Mathieu J, Massie R, Chalk CH, Lafontaine AL, Evoy F, Rioux MF, Ragoussis J, Boycott KM, Dubé MP, Duquette A, Houlden H, Ravenscroft G, Laing NG, Lamont PJ, Saporta MA, **Schüle R**, Schöls L, La Piana R, Synofzik M, Zuchner S, Brais B. Deep Intronic *FGF14* GAA Repeat Expansion in Late-Onset Cerebellar Ataxia. *N Engl J Med*. 2023 Jan 12;388(2):128-141.

Yaldiz B, Kucuk E, Hampstead J, Hofste T, Pfundt R, Corominas Galbany J, Rinne T, Yntema HG, Hoischen A, Nelen M, Gilissen C; Solve-RD consortium. Twist exome capture allows for lower average sequence coverage in clinical exome sequencing. *Hum Genomics*. 2023 May 3;17(1):39.

Synofzik M, Rugarli E, Reid E, **Schüle R**. Ataxia and spastic paraplegia in mitochondrial disease. *Handb Clin Neurol*. 2023;194:79-98.

Aartsma-Rus A, van Roon-Mom W, Lauffer M, Siezen C, Duijndam B, Coenen-de Roo T, **Schüle R**, Synofzik M, Graessner H. Development of tailored splice-switching oligonucleotides for progressive brain disorders in Europe: development, regulation, and implementation considerations. *RNA*. 2023 Apr;29(4):446-454.

Jackson A, Lin SJ, Jones EA, Chandler KE, Orr D, Moss C, Haider Z, Ryan G, Holden S, Harrison M, Burrows N, Jones WD, Loveless M, Petree C, Stewart H, Low K, Donnelly D, Lovell S, Drosou K; Genomics England Research Consortium; Solve-RD consortium; Varshney GK, Banka S. Clinical, genetic, epidemiologic, evolutionary, and functional delineation of *TSPEAR*-related autosomal recessive ectodermal dysplasia 14. *HGG Adv*. 2023 Mar 3;4(2):100186.

Denommé-Pichon AS, Matalonga L, de Boer E, Jackson A, Benetti E, Banka S, Bruel AL, Ciolfi A, Clayton-Smith J, Dallapiccola B, Duffourd Y, Ellwanger K, Fallerini C, Gilissen C, Graessner H, Haack TB, Havlovicova M, Hoischen A, Jean-Marçais N, Kleefstra T, López-Martín E, Macek M, Mencarelli MA, Moutton S, Pfundt R, Pizzi S, Posada M, Radio FC, Renieri A, Rooryck C, Ryba L, Safraou H, Schwarz M, Tartaglia M, Thauvin-Robinet C, Thevenon J, Tran Mau-Them F, Trimouille A, Votypka P, de Vries BBA, Willemsen MH, Zurek B, Verloes A, Philippe C; Solve-RD DITF-ITHACA; Solve-RD SNV-indel Working Group; Solve-RD Consortia; Orphanomix Group; Vitobello A, Vissers LELM, Faivre L. A Solve-RD ClinVar-based reanalysis of 1522 index cases from ERN-ITHACA reveals common pitfalls and misinterpretations in exome sequencing. *Genet Med.* 2023 Apr;25(4):100018.

Koll FJ, Metzger E, Hamann J, Ramos-Triguero A, Bankov K, Köllermann J, Döring C, Chun FKH, **Schüle R**, Wild PJ, Reis H. Overexpression of KMT9α Is Associated with Aggressive Basal-like Muscle-Invasive Bladder Cancer. *Cells.* 2023 Feb 11;12(4):589.

Klockgether T, Synofzik M; AGI working group on COAs and Registries. Consensus Recommendations for Clinical Outcome Assessments and Registry Development in Ataxias: Ataxia Global Initiative (AGI) Working Group Expert Guidance. *Cerebellum.* 2024 Jun;23(3):924-930.

Sommer J, Ehnis H, Seitz T, Schneider J, Wild AB, Moceris S, Buechler C, Bozec A, Weber GF, Merkel S, Beckervordersandforth R, Steinkasserer A, **Schüle R**, Trebicka J, Hartmann A, Bosserhoff A, von Hörsten S, Dietrich P, Hellerbrand C. Four-and-a-Half LIM-Domain Protein 2 (FHL2) Induces Neuropeptide Y (NPY) in Macrophages in Visceral Adipose Tissue and Promotes Diet-Induced Obesity. *Int J Mol Sci.* 2023 Oct 6;24(19):14943.

Jacobi H, Weiler M, Sam G, Heiland S, Hayes JM, Bendszus M, **Schüle R**, Hayes JC. Peripheral nerve involvement in hereditary spastic paraplegia characterized by quantitative magnetic resonance neurography. *Eur J Neurol.* 2023 Aug;30(8):2442-2452.

Cubillos Arcila DM, Dariva Machado G, Martins VF, Leotti VB, **Schüle R**, Peyré-Tartaruga LA, Saute JAM. Long-term progression of clinician-reported and gait performance outcomes in hereditary spastic paraplegias. *Front Neurosci.* 2023 Sep 22;17:1226479.

Rattay TW, Völker M, Rautenberg M, Kessler C, Wurster I, Winter N, Haack TB, Lindig T, Hengel H, Synofzik M, **Schüle R**, Martus P, Schöls L. The prodromal phase of hereditary spastic paraplegia type 4: the preSPG4 cohort study. *Brain.* 2023 Mar 1;146(3):1093-1102.

Aydin E, Cebo M, Mielnik J, Richter H, **Schüle R**, Sievers-Engler A, Młynarz P, Lämmerhofer M. UHPLC-ESI-MS/MS assay for quantification of endocannabinoids in cerebrospinal fluid using surrogate calibrant and surrogate matrix approaches. *J Pharm Biomed Anal.* 2023 Jan 5;222:115090.

Fleszar Z, Dufke C, Sturm M, **Schüle R**, Schöls L, Haack TB, Synofzik M. Short-read genome sequencing allows 'en route' diagnosis of patients with atypical Friedreich ataxia. *J Neurol.* 2023 Aug;270(8):4112-4117.

Beijer D, Fogel BL, Beltran S, Danzi MC, Németh AH, Züchner S, Synofzik M; AGI Ataxia NGS genomics, platforms Working Group. Standards of NGS Data Sharing and Analysis in Ataxias: Recommendations by the NGS Working Group of the Ataxia Global Initiative. *Cerebellum.* 2024 Apr;23(2):391-400.

Faber J, Berger M, Wilke C, Hubener-Schmid J, Schaprian T, Santana MM, Grobe-Einsler M, Onder D, Koyak B, Giunti P, Garcia-Moreno H, Gonzalez-Robles C, Lima M, Raposo M, Melo ARV, de Almeida LP, Silva P, Pinto MM, van de Warrenburg BP, van Gaalen J, de Vries J, Oz G, Joers JM, Synofzik M, Schöls L, Riess O, Infante J, Manrique L, Timmann D, Thieme A, **Jacobi H**, Reetz K, Dogan I, Onyike C, Povazan M, Schmähmann J, Ratai EM, Schmid M, Klockgether T. Stage-Dependent Biomarker Changes in Spinocerebellar Ataxia Type 3. *Ann Neurol.* 2024 Feb;95(2):400-406.

Raposo M, Hübener-Schmid J, Ferreira AF, Vieira Melo AR, Vasconcelos J, Pires P, Kay T, Garcia-Moreno H, Giunti P, Santana MM, Pereira de Almeida L, Infante J, van de Warrenburg BP, de Vries JJ, Faber J, Klockgether T, Casadei N, Admard J, Schöls L; European Spinocerebellar ataxia type 3/Machado-Joseph disease Initiative (ESMI) study group; Riess O, Lima M. Blood transcriptome sequencing identifies biomarkers able to track disease stages in spinocerebellar ataxia type 3. *Brain.* 2023 Oct 3;146(10):4132-4143.

Jacobi H, Schaprian T, Schmitz-Hübsch T, Schmid M, Klockgether T; EUROSCA and RISCA Study Groups. Disease progression of spinocerebellar ataxia types 1, 2, 3 and 6 before and after ataxia onset. *Ann Clin Transl Neurol.* 2023 Oct;10(10):1833-1843.

Faber J, Berger M, Carlo W, Hübener-Schmid J, Schaprian T, Santana MM, Grobe-Einsler M, Onder D, Koyak B, Giunti P, Garcia-Moreno H, Gonzalez-Robles C, Lima M, Raposo M, Melo ARV, de Almeida LP, Silva P, Pinto MM, van de Warrenburg BP, van Gaalen J, de Vries J, Jeroen, Oz G, Joers JM, Synofzik M, Schöls L, Riess O, Infante J, Manrique L, Timmann D, Thieme A, **Jacobi H**, Reetz K, Dogan I, Onyike C, Povazan M, Schmähmann J, Ratai EM, Schmid M, Klockgether T. Stage-dependent biomarker changes in spinocerebellar ataxia type 3. *medRxiv [Preprint].* 2023 Apr 25:2023.04.21.23287817. doi: 10.1101/2023.04.21.23287817. Update in: *Ann Neurol.* 2024 Feb;95(2):400-406.

Buchholz M, Weber N, Rädke A, Faber J, Schmitz-Hübsch T, Jacobi H, Xie F, Klockgether T, Michalowsky B; EU-ROSCA study group; ESMI study group. Health-Related Quality of Life in Patients with Spinocerebellar Ataxia: a Validation Study of the EQ-5D-3L. *Cerebellum*. 2024 Jun;23(3):1020-1030.

Klockgether T, Synofzik M; AGI working group on COAs and Registries. Consensus Recommendations for Clinical Outcome Assessments and Registry Development in Ataxias: Ataxia Global Initiative (AGI) Working Group Expert Guidance. *Cerebellum*. 2024 Jun;23(3):924-930.

Uebachs M, Wegner P, Schaaf S, Kugai S, Jacobi H, Kuo SH, Ashizawa T, Fluck J; EUROSCA study group; ESMI study group; RISSA study group; CRC-SCA study group; SCA Registry study group; Klockgether T, Faber J. SCAview: an Intuitive Visual Approach to the Integrative Analysis of Clinical Data in Spinocerebellar Ataxias. *Cerebellum*. 2024 Jun;23(3):887-895.

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.

Ferreira M, Schaprian T, Kügler D, Reuter M, Deike-Hoffmann K, Timmann D, Ernst TM, Giunti P, Garcia-Moreno H, van de Warrenburg B, van Gaalen J, de Vries J, **Jacobi H**, Steiner KM, Öz G, Joers JM, Onyike C, Povazan M, Reetz K, Romanzetti S, Klockgether T, Faber J. Cerebellar volumetry in ataxias: Relation to ataxia severity and duration. *Res Sq [Preprint]*. 2023 Nov 16:rs.3.rs-3605029.

Jacobi H, Andermann M, Faber J, Baumann F, Rupp A. Altered binaural hearing in pre-ataxic and ataxic mutation carriers of spinocerebellar ataxia type 3. *Cerebellum*. 2024 Feb;23(1):172-180.

Coelho T, Marques W Jr, Dasgupta NR, Chao CC, Parman Y, França MC Jr, Guo YC, Wixner J, Ro LS, Calandra CR, Kowacs PA, Berk JL, Obici L, Barroso FA, **Weiler M**, Conceição I, Jung SW, Buchele G, Brambatti M, Chen J, Hughes SG, Schneider E, Viney NJ, Masri A, Gertz MR, Ando Y, Gillmore JD, Khella S, Dyck PJB, Waddington Cruz M; NEURO-TTRansform Investigators. Eplontersen for Hereditary Transthyretin Amyloidosis With Polyneuropathy. *JAMA*. 2023 Oct 17;330(15):1448-1458.

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.

Lapp HS, Freigang M, Hagenacker T, **Weiler M**, Wurster CD, Günther R. Biomarkers in 5q-associated spinal muscular atrophy-a narrative review. *J Neurol*. 2023 Sep;270(9):4157-4178.

Masri A, Maurer MS, Claggett BL, Kulac I, Waddington Cruz M, Conceição I, **Weiler M**, Berk JL, Gertz M, Gillmore JD, Rush S, Chen J, Zhou W, Kwok J, Duran JM, Tsimikas S, Solomon SD. Effect of Eplontersen on Cardiac Structure and Function in Patients With Hereditary Transthyretin Amyloidosis. *J Card Fail*. 2024 Aug;30(8):973-980.

Kessler T, Sam G, **Wick W**, **Weiler M**. Evaluation of risdiplam efficacy in 5q spinal muscular atrophy: A systematic comparison of electrophysiologic with clinical outcome measures. *Eur J Neurol*. 2024 Jan;31(1):e16099.

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.

Föslleitner O, Sturm V, Hayes J, **Weiler M**, Sam G, Wildemann B, **Wick W**, Bendszus M, Heiland S, Jäger LB. Microstructural changes of peripheral nerves in early multiple sclerosis: A prospective magnetic resonance neurography study. *Eur J Neurol*. 2024 Feb;31(2):e16126.

Winkler F, Venkatesh HS, Amit M, Batchelor T, Demir IE, Deneen B, Gutmann DH, Hervey-Jumper S, Kuner T, Mabbott D, Platten M, Rolls A, Sloan EK, Wang TC, **Wick W**, Venkataramani V, Monje M. Cancer neuroscience: State of the field, emerging directions. *Cell*. 2023 Apr 13;186(8):1689-1707.

Mellinghoff IK, van den Bent MJ, Blumenthal DT, Touat M, Peters KB, Clarke J, Mendez J, Yust-Katz S, Welsh L, Mason WP, Ducray F, Umemura Y, Nabors B, Holdhoff M, Hottinger AF, Arakawa Y, Sepulveda JM, **Wick W**, Sof-fietti R, Perry JR, Giglio P, de la Fuente M, Maher EA, Schoenfeld S, Zhao D, Pandya SS, Steelman L, Hassan I, Wen PY, Cloughesy TF; INDIGO Trial Investigators. Vorasidenib in IDH1- or IDH2-Mutant Low-Grade Glioma. *N Engl J Med*. 2023 Aug 17;389(7):589-601.

Bendszus M, Fiehler J, Subtil F, Bonekamp S, Aamodt AH, Fuentes B, Gizewski ER, Hill MD, Krajina A, Pierot L, Simonsen CZ, Zeleňák K, Blauenfeldt RA, Cheng B, Denis A, Deutschmann H, Dorn F, Flottmann F, Gellißen S, Gerber JC, Goyal M, Haring J, Herweh C, Hopf-Jensen S, Hua VT, Jensen M, Kastrup A, Keil CF, Klepanec A, Kurča

E, Mikkelsen R, Möhlenbruch M, Müller-Hülsbeck S, Münnich N, Pagano P, Papanagiotou P, Petzold GC, Pham M, Puetz V, Raupach J, Reimann G, **Ringleb PA**, Schell M, Schlemm E, Schönenberger S, Tennøe B, Ulfert C, Vališ K, Vítková E, Vollherbst DF, **Wick W**, Thomalla G; TENSION Investigators. Endovascular thrombectomy for acute ischaemic stroke with established large infarct: multicentre, open-label, randomised trial. *Lancet*. 2023 Nov 11;402(10414):1753-1763.

Wen PY, van den Bent M, Youssef G, Cloughesy TF, Ellingson BM, Weller M, Galanis E, Barboriak DP, de Groot J, Gilbert MR, Huang R, Lassman AB, Mehta M, Molinaro AM, Preusser M, Rahman R, Shankar LK, Stupp R, Villanueva-Meyer JE, **Wick W**, Macdonald DR, Reardon DA, Vogelbaum MA, Chang SM. RANO 2.0: Update to the Response Assessment in Neuro-Oncology Criteria for High- and Low-Grade Gliomas in Adults. *J Clin Oncol*. 2023 Nov 20;41(33):5187-5199.

Hausmann D, Hoffmann DC, Venkataramani V, Jung E, Horschitz S, Tetzlaff SK, Jabali A, Hai L, Kessler T, Azofín 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.

Miller JJ, Gonzalez Castro LN, McBrayer S, Weller M, Cloughesy T, Portnow J, Andronesi O, Barnholtz-Sloan JS, Baumert BG, Berger MS, Bi WL, Bindra R, Cahill DP, Chang SM, Costello JF, Horbinski C, Huang RY, Jenkins RB, Ligon KL, Mellingshoff IK, Nabors LB, Platten M, Reardon DA, Shi DD, Schiff D, **Wick W**, Yan H, von Deimling A, van den Bent M, Kaelin WG, Wen PY. Isocitrate dehydrogenase (IDH) mutant gliomas: A Society for Neuro-Oncology (SNO) consensus review on diagnosis, management, and future directions. *Neuro Oncol*. 2023 Jan 5;25(1):4-25.

Friedrich M, Hahn M, Michel J, Sankowski R, Kilian M, Kehl N, Günter M, Bunse T, Pusch S, von Deimling A, **Wick W**, Autenrieth SE, Prinz M, Platten M, Bunse L. Dysfunctional dendritic cells limit antigen-specific T cell response in glioma. *Neuro Oncol*. 2023 Feb 14;25(2):263-276.

Blanco-Carmona E, Narayanan A, Hernandez I, Nieto JC, Elosua-Bayes M, Sun X, Schmidt C, Pamir N, Özduman K, Herold-Mende C, Pagani F, Cominelli M, Taranda J, **Wick W**, von Deimling A, Poliani PL, Rehli M, Schlesner M, Heyn H, Turcan Ş. Tumor heterogeneity and tumor-microglia interactions in primary and recurrent IDH1-mutant gliomas. *Cell Rep Med*. 2023 Nov 21;4(11):101249.

Le Rhun E, Weller M, van den Bent M, Brandsma D, Furtner J, Rudà R, Schadendorf D, Seoane J, Tonn JC, Weseling P, **Wick W**, Minniti G, Peters S, Curigliano G, Preusser M; EANO Guidelines Committee and ESMO Guidelines Committee. Electronic address: clinicalguidelines@esmo.org. Leptomeningeal metastasis from solid tumours: EANO-ESMO Clinical Practice Guideline for diagnosis, treatment and follow-up. *ESMO Open*. 2023 Oct;8(5):101624.

Ratliff M, Karimian-Jazi K, Hoffmann DC, Rauschenbach L, Simon M, Hai L, Mandelbaum H, Schubert MC, Kessler T, Uhlig S, Dominguez Azorin D, Jung E, Osswald M, Solecki G, Maros ME, Venkataramani V, Glas M, Etminan N, Scheffler B, **Wick W**, Winkler F. Individual glioblastoma cells harbor both proliferative and invasive capabilities during tumor progression. *Neuro Oncol*. 2023 Dec 8;25(12):2150-2162.

Grassl N, Poschke I, Lindner K, Bunse L, Mildenerberger I, Boschert T, Jähne K, Green EW, Hülsmeier I, Jünger S, Kessler T, Suwala AK, Eisele P, Breckwoldt MO, Vajkoczy P, Grauer OM, Herrlinger U, Tonn JC, Denk M, Sahm F, Bendszus M, von Deimling A, Winkler F, **Wick W**, Platten M, Sahm K. A H3K27M-targeted vaccine in adults with diffuse midline glioma. *Nat Med*. 2023 Oct;29(10):2586-2592.

Bogumil H, Sill M, Schimpf D, Ismer B, Blume C, Rahmzade R, Hinz F, Cherkezov A, Banan R, Friedel D, Reuss DE, Selt F, Ecker J, Milde T, Pajtlér KW, Schittenhelm J, Hench J, Frank S, Boldt HB, Kristensen BW, Scheie D, Melchior LC, Olesen V, Sehested A, Boué DR, Abdullaev Z, Satgunaseelan L, Kurth I, Seidlitz A, White CL, Ng HK, Shi ZF, Haberler C, Deckert M, Timmer M, Goldbrunner R, Tauziède-Espariat A, Varlet P, Brandner S, Alexandrescu S, Snuderl M, Aldape K, Korshunov A, **Witt O**, Herold-Mende C, Unterberg A, **Wick W**, **Pfister SM**, von Deimling A, Jones DTW, Sahm F, Sievers P. Glioneuronal tumor with ATRX alteration, kinase fusion and anaplastic features (GTAKA): a molecularly distinct brain tumor type with recurrent NTRK gene fusions. *Acta Neuropathol*. 2023 May;145(5):667-680.

Kilian M, Sheinin R, Tan CL, Friedrich M, Krämer C, Kaminitz A, Sanghvi K, Lindner K, Chih YC, Cichon F, Richter B, Jung S, Jähne K, Ratliff M, Prins RM, Etminan N, von Deimling A, **Wick W**, Madi A, Bunse L, Platten M. MHC class II-restricted antigen presentation is required to prevent dysfunction of cytotoxic T cells by blood-borne myeloids in brain tumors. *Cancer Cell*. 2023 Feb 13;41(2):235-251.e9.

Kaulen LD, Denisova E, Hinz F, Hai L, Friedel D, Henegariu O, Hoffmann DC, Ito J, Kourtesakis A, Lehnert P, Doubrovinskaia S, Karschnia P, von Baumgarten L, Kessler T, Baehring JM, Brors B, Sahm F, **Wick W**. Integrated genetic analyses of immunodeficiency-associated Epstein-Barr virus- (EBV) positive primary CNS lymphomas. *Acta Neuropathol*. 2023 Sep;146(3):499-514.

Turco V, Pflleiderer K, Hunger J, Horvat NK, Karimian-Jazi K, Schregel K, Fischer M, Brugnara G, Jähne K, Sturm V, Streibel Y, Nguyen D, Altamura S, Agardy DA, Soni SS, Alsasa A, Bunse T, Schlesner M, **Muckenthaler MU**, Weisleder R, **Wick W**, Heiland S, Vollmuth P, Bendszus M, Rodell CB, Breckwoldt MO, Platten M. T cell-independent eradication of experimental glioma by intravenous TLR7/8-agonist-loaded nanoparticles. *Nat Commun*. 2023 Feb 11;14(1):771.

Sahm F, Brandner S, Bertero L, Capper D, French PJ, Figarella-Branger D, Giangaspero F, Haberler C, Hegi ME, Kristensen BW, Kurian KM, Preusser M, Tops BBJ, van den Bent M, **Wick W**, Reifenberger G, Wesseling P. Molecular diagnostic tools for the World Health Organization (WHO) 2021 classification of gliomas, glioneuronal and neuronal tumors; an EANO guideline. *Neuro Oncol*. 2023 Oct 3;25(10):1731-1749.

Kessler T, Schrimpf D, Doerner L, Hai L, Kaulen LD, Ito J, van den Bent M, Taphoorn M, Brandes AA, Idbaih A, Dômont J, Clement PM, Campone M, Bendszus M, von Deimling A, Sahm F, Platten M, **Wick W**, Wick A. Prognostic Markers of DNA Methylation and Next-Generation Sequencing in Progressive Glioblastoma from the EORTC-26101 Trial. *Clin Cancer Res*. 2023 Oct 2;29(19):3892-3900.

Brugnara G, Baumgartner M, Scholze ED, Deike-Hofmann K, Kades K, Scherer J, Denner S, Meredig H, Rastogi A, Mahmutoglu MA, Ulfert C, Neuburger U, Schönenberger S, Schlamp K, Bendella Z, Pinetz T, Schmeel C, **Wick W**, Ringleb PA, Floca R, Möhlenbruch M, Radbruch A, Bendszus M, Maier-Hein K, Vollmuth P. Deep-learning based detection of vessel occlusions on CT-angiography in patients with suspected acute ischemic stroke. *Nat Commun*. 2023 Aug 15;14(1):4938.

Sahm K, Kessler T, Eisele P, Ratliff M, Sperk E, König L, Breckwoldt MO, Seliger C, Mildenerger I, Schrimpf D, Herold-Mende C, Zeiner PS, Tabatabai G, Meuth SG, Capper D, Bendszus M, von Deimling A, **Wick W**, Sahm F, Platten M. Concurrent gliomas in patients with multiple sclerosis. *Commun Med (Lond)*. 2023 Dec 18;3(1):186.

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

Singh K, Hotchkiss KM, Parney IF, De Groot J, Sahebjam S, Sanai N, Platten M, Galanis E, Lim M, Wen PY, Minniti G, Colman H, Cloughesy TF, Mehta MP, Geurts M, Arrillaga-Romany I, Desjardins A, Tanner K, Short S, Arons D, Duke E, **Wick W**, Bagley SJ, Ashley DM, Kumthekar P, Verhaak R, Chalmers AJ, Patel AP, Watts C, Fecci PE, Batchelor TT, Weller M, Vogelbaum MA, Preusser M, Berger MS, Khasraw M. Correcting the drug development paradigm for glioblastoma requires serial tissue sampling. *Nat Med*. 2023 Oct;29(10):2402-2405.

Hunger J, Schregel K, Boztepe B, Agardy DA, Turco V, Karimian-Jazi K, Weidenfeld I, Streibel Y, Fischer M, Sturm V, Santarella-Mellwig R, Kilian M, Jähne K, Sahm K, **Wick W**, Bunse L, Heiland S, Bunse T, Bendszus M, Platten M, Breckwoldt MO. *In vivo* nanoparticle-based T cell imaging can predict therapy response towards adoptive T cell therapy in experimental glioma. *Theranostics*. 2023 Sep 25;13(15):5170-5182.

Hertler C, Felsberg J, Gramatzki D, Le Rhun E, Clarke J, Soffietti R, **Wick W**, Chinot O, Ducray F, Roth P, McDonald K, Hau P, Hottinger AF, Reijneveld J, Schnell O, Marosi C, Glantz M, Darlix A, Lombardi G, Krex D, Glas M, Reardon DA, van den Bent M, Lefranc F, Herrlinger U, Razis E, Carpentier AF, Phillips S, Rudà R, Wick A, Tabouret E, Meyronet D, Maurage CA, Rushing E, Rapkins R, Bumès E, Hegi M, Weyerbrock A, Aregawi D, Gonzalez-Gomez C, Pellerino A, Klein M, Preusser M, Bendszus M, Golfopoulos V, von Deimling A, Gorlia T, Wen PY, Reifenberger G, Weller M. Long-term survival with IDH wildtype glioblastoma: first results from the ETERNITY Brain Tumor Funders' Collaborative Consortium (EORTC 1419). *Eur J Cancer*. 2023 Aug;189:112913.

Karreman MA, Bauer AT, Solecki G, Berghoff AS, Mayer CD, Frey K, Hebach N, Feinauer MJ, Schieber NL, Tehrani C, Mercier L, Singhal M, Venkataramani V, Schubert MC, Hinze D, Hölzel M, Helfrich I, Schadendorf D, Schneider SW, Westphal D, Augustin HG, Goetz JG, Schwab Y, **Wick W**, Winkler F. Active Remodeling of Capillary Endothelium via Cancer Cell-Derived MMP9 Promotes Metastatic Brain Colonization. *Cancer Res*. 2023 Apr 14;83(8):1299-1314.

Kroh F, von Knebel Doeberitz N, Breitling J, Maksimovic S, König L, Adeberg S, Scherer M, Unterberg A, Bendszus M, **Wick W**, Bachert P, Debus J, Ladd ME, Schlemmer HP, Korzowski A, Goerke S, Paech D. Semi-solid MT and APTw CEST-MRI predict clinical outcome of patients with glioma early after radiotherapy. *Magn Reson Med*. 2023 Oct;90(4):1569-1581.

Scherm A, Ippen FM, Hau P, Baurecht H, **Wick W**, Gempt J, Knüttel H, Leitzmann MF, Seliger C. Targeted therapies in patients with newly diagnosed glioblastoma-A systematic meta-analysis of randomized clinical trials. *Int J Cancer*. 2023 Jun 1;152(11):2373-2382.

Heuer S, Burghaus I, Gose M, Kessler T, Sahm F, Vollmuth P, Venkataramani V, Hoffmann D, Schlesner M, Ratliff M, Hopf C, Herrlinger U, Ricklefs F, Bendszus M, Krieg SM, Wick A, **Wick W**, Winkler F. PerSurge (NOA-30) phase II trial of perampanel treatment around surgery in patients with progressive glioblastoma. *BMC Cancer*. 2024 Jan 26;24(1):135.

Sievers P, Sill M, Schrimpf D, Abdullaev Z, Donson AM, Lake JA, Friedel D, Scheie D, Tynninen O, Rauramaa T, Vepsäläinen KL, Samuel D, Chapman R, Grundy RG, Pajtler KW, Tauziède-Espariat A, Métais A, Varlet P, Snuderl M, Jacques TS, Aldape K, Reuss DE, Korshunov A, **Wick W**, **Pfister SM**, von Deimling A, Sahm F, Jones DTW. Pediatric-type high-grade neuroepithelial tumors with CIC gene fusion share a common DNA methylation signature. *NPJ Precis Oncol.* 2023 Mar 24;7(1):30.

Schregel K, Heinz L, Hunger J, Pan C, Bode J, Fischer M, Sturm V, Venkataramani V, Karimian-Jazi K, Agardy DA, Streibel Y, Zerelles R, **Wick W**, Heiland S, Bunse T, Tews B, Platten M, Winkler F, Bendszus M, Breckwoldt MO. A Cellular Ground Truth to Develop MRI Signatures in Glioma Models by Correlative Light Sheet Microscopy and Atlas-Based Coregistration. *J Neurosci.* 2023 Jul 26;43(30):5574-5587.

Rahmanzade R, Pfaff E, Banan R, Sievers P, Suwala AK, Hinz F, Bogumil H, Cherkezov A, Kaan AF, Schrimpf D, Friedel D, Göbel K, Keller F, Saenz-Sardà X, Lossos A, Sill M, Witt O, Sakowitz OW, Korshunov A, Reuss DE, Etmann N, Unterberg A, Ratliff M, Herold-Mende C, **Wick W**, **Pfister SM**, von Deimling A, Jones DTW, Sahm F. Genetical and epigenetical profiling identifies two subgroups of pineal parenchymal tumors of intermediate differentiation (PPTID) with distinct molecular, histological and clinical characteristics. *Acta Neuropathol.* 2023 Dec;146(6):853-856.

Reijneveld JC, Machingura A, Coens C, Taphoorn MJB, Taal W, Clement PM, Idbaih A, de Vos FYF, Klein M, **Wick W**, Mulholland PJ, Lewis J, Golfopoulos V, Ghislain I, Bottomley A, van den Bent MJ; EORTC Brain Tumor Group. Health-related quality-of-life results from the randomised phase II TAVAREC trial on temozolomide with or without bevacizumab in 1p/19q intact first-recurrence World Health Organization grade 2 and 3 glioma (European Organization for Research and Treatment of Cancer 26091). *Eur J Cancer.* 2023 Sep;190:112946.

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.

Chen M, Meis J, Potreck A, Sauer LD, Kieser M, Bendszus M, **Wick W**, Ringleb PA, Möhlenbruch MA, Schönenberger S. Effect of Individualized Versus Standardized Blood Pressure Management During Endovascular Stroke Treatment on Clinical Outcome: A Randomized Clinical Trial. *Stroke.* 2023 Nov;54(11):2755-2765.

Deng MY, Hinz F, Maas SLN, Anil G, Sievers P, Conde-Lopez C, Lischalk J, Rauh S, Eichkorn T, Regnery S, Bauer L, Held T, Meixner E, Lang K, Hörner-Rieber J, Herfarth K, Jones D, Pfister SM, Jungk C, Unterberg A, **Wick W**, von Deimling A, Debus J, Sahm F, König L. Analysis of recurrence probability following radiotherapy in patients with CNS WHO grade 2 meningioma using integrated molecular-morphologic classification. *Neurooncol Adv.* 2023 May 14;5(1):vdad059.

Ellingson BM, Wen PY, Chang SM, van den Bent M, Vogelbaum MA, Li G, Li S, Kim J, Youssef G, **Wick W**, Lassman AB, Gilbert MR, de Groot JF, Weller M, Galanis E, Cloughesy TF. Objective response rate targets for recurrent glioblastoma clinical trials based on the historic association between objective response rate and median overall survival. *Neuro Oncol.* 2023 Jun 2;25(6):1017-1028.

Thomalla G, Fiehler J, Subtil F, Bonekamp S, Aamodt AH, Fuentes B, Gizewski ER, Hill MD, Krajina A, Pierot L, Simonsen CZ, Zelenák K, Blauenfeldt RA, Cheng B, Denis A, Deutschmann H, Dorn F, Flottmann F, Gellißen S, Gerber JC, Goyal M, Haring J, Herweh C, Hopf-Jensen S, Hua VT, Jensen M, Kastrup A, Keil CF, Klepanec A, Kurča E, Mikkelsen R, Möhlenbruch M, Müller-Hülsbeck S, Münnich N, Pagano P, Papanagiotou P, Petzold GC, Pham M, Puetz V, Raupach J, Reimann G, Ringleb PA, Schell M, Schlemm E, Schönenberger S, Tennøe B, Ulfert C, Vališ K, Vítková E, Vollherbst DF, **Wick W**, Bendszus M; TENSION Investigators. Endovascular thrombectomy for acute ischaemic stroke with established large infarct (TENSION): 12-month outcomes of a multicentre, open-label, randomised trial. *Lancet Neurol.* 2024 Sep;23(9):883-892.

Grassl N, Sahm K, Süße H, Poschke I, Bunse L, Bunse T, Boschert T, Mildenerberger I, Rupp AK, Ewinger MP, Lanz LM, Denk M, Tabatabai G, Ronellenfitsch MW, Herrlinger U, Glas M, Krex D, Vajkoczy P, Wick A, Harting I, Sahm F, von Deimling A, Bendszus M, **Wick W**, Platten M. INTERCEPT H3: a multicenter phase I peptide vaccine trial for the treatment of H3-mutated diffuse midline gliomas. *Neurol Res Pract.* 2023 Oct 19;5(1):55.

von Knebel Doeberitz N, Kroh F, König L, Boyd PS, Graß S, Bauspieß C, Scherer M, Unterberg A, Bendszus M, **Wick W**, Bachert P, Debus J, Ladd ME, Schlemmer HP, Goerke S, Korzowski A, Paech D. Post-Surgical Depositions of Blood Products Are No Major Confounder for the Diagnostic and Prognostic Performance of CEST MRI in Patients with Glioma. *Biomedicines.* 2023 Aug 23;11(9):2348.

Abu Sammour D, Cairns JL, Boskamp T, Marsching C, Kessler T, Ramallo Guevara C, Panitz V, Sadik A, Cordes J, Schmidt S, Mohammed SA, Rittel MF, Friedrich M, Platten M, Wolf I, von Deimling A, Opitz CA, **Wick W**, Hopf C. Spatial probabilistic mapping of metabolite ensembles in mass spectrometry imaging. *Nat Commun.* 2023 Apr 1;14(1):1823.

Foltyn-Dumitru M, Schell M, Rastogi A, Sahm F, Kessler T, **Wick W**, Bendszus M, Brugnara G, Vollmuth P. Impact of signal intensity normalization of MRI on the generalizability of radiomic-based prediction of molecular glioma subtypes. *Eur Radiol*. 2024 Apr;34(4):2782-2790.

Kaulen LD, Hielscher T, Doubrovinskaia S, Hoffmann DC, Kessler T, Traub BL, Baehring JM, **Wick W**. Clinical Presentation, Management, and Outcome in Neurolymphomatosis: A Systematic Review. *Neurology*. 2024 Aug 27;103(4):e209698.

Burth S, Meis J, Kronsteiner D, Heckhausen H, Zweckberger K, Kieser M, **Wick W**, Ulfert C, Möhlenbruch M, Ringleb P, Schönenberger S. Outcome analysis for patients with subarachnoid hemorrhage and vasospasm including endovascular treatment. *Neurol Res Pract*. 2023 Nov 2;5(1):57.

von Knebel Doeberitz N, Kroh F, Breitling J, König L, Maksimovic S, Graß S, Adeberg S, Scherer M, Unterberg A, Bendszus M, **Wick W**, Bachert P, Debus J, Ladd ME, Schlemmer HP, Korzowski A, Goerke S, Paech D. CEST imaging of the APT and ssMT predict the overall survival of patients with glioma at the first follow-up after completion of radiotherapy at 3T. *Radiother Oncol*. 2023 Jul;184:109694.

Le Rhun E, Oppong FB, van den Bent M, **Wick W**, Brandes AA, Taphoorn MJ, Platten M, Idbaih A, Clement PM, Preusser M, Gofinopoulos 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.

Caramanna I, Reijneveld JC, van de Ven PM, van den Bent M, Idbaih A, **Wick W**, Taphoorn MJB, Dirven L, Bottomley A, Klein M; EORTC Quality of Life Group and EORTC Brain Tumor Group. Association between objective neurocognitive functioning and neurocognitive complaints in recurrent high-grade glioma: Longitudinal evidence of cognitive awareness from EORTC brain tumour trials. *Eur J Cancer*. 2023 Jun;186:38-51.

Doubrovinskaia 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.

Leone R, Meredig H, Foltyn-Dumitru M, Sahm F, Hamelmann S, Kurz F, Kessler T, Bonekamp D, Schlemmer HP, Bo Hansen M, **Wick W**, Bendszus M, Vollmuth P, Brugnara G. Assessing the added value of apparent diffusion coefficient, cerebral blood volume, and radiomic magnetic resonance features for differentiation of pseudoprogression versus true tumor progression in patients with glioblastoma. *Neurooncol Adv*. 2023 Feb 21;5(1):vdad016.

Tunkl C, Paudel R, Thapa L, Tunkl P, Jalan P, Chandra A, Belson S, Prasad Gajurel B, Haji-Begli N, Bajaj S, Golenia J, **Wick W**, Hacke W, Gumbinger C. Are digital social media campaigns the key to raise stroke awareness in low- and middle-income countries? A study of feasibility and cost-effectiveness in Nepal. *PLoS One*. 2023 Sep 8;18(9):e0291392.

Ebersberger L, Kratzer FJ, Potreck A, Niesporek SC, Keymling M, Nagel AM, Bendszus M, **Wick W**, Ladd ME, Schlemmer HP, Hoffmann A, Platt T, Paech D. First application of dynamic oxygen-17 magnetic resonance imaging at 7 Tesla in a patient with early subacute stroke. *Front Neurosci*. 2023 Jun 15;17:1186558.

Mahmutoglu MA, Preetha CJ, Meredig H, Tonn JC, Weller M, **Wick W**, Bendszus M, Brugnara G, Vollmuth P. Deep Learning-based Identification of Brain MRI Sequences Using a Model Trained on Large Multicentric Study Cohorts. *Radiol Artif Intell*. 2024 Jan;6(1):e230095. doi: 10.1148/ryai.230095.

Vollmuth P, Foltyn M, Huang RY, Galldiks N, Petersen J, Isensee F, van den Bent MJ, Barkhof F, Park JE, Park YW, Ahn SS, Brugnara G, Meredig H, Jain R, Smits M, Pope WB, Maier-Hein K, Weller M, Wen PY, **Wick W**, Bendszus M. Artificial intelligence (AI)-based decision support improves reproducibility of tumor response assessment in neuro-oncology: An international multi-reader study. *Neuro Oncol*. 2023 Mar 14;25(3):533-543.

Deng M, Hinz F, Harrabi S, Sturm D, Sill M, Korshunov A, Eichkorn T, Hörner-Rieber J, Herfarth K, Jungk C, Unterberg A, **Pfister S**, **Wick W**, von Deimling A, Jones D, Debus J, Sahm F, König L. Clinical outcome following surgical resection and radiotherapy in adult patients with pleomorphic xanthoastrocytoma as defined by DNA methylation profiling. *Neurooncol Pract*. 2023 Jan 18;10(3):307-314.

Herzog F, Sert M, Hoffmann J, Stang C, Seker F, Purrucker J, **Wick W**, Busetto L, Gumbinger C. Vergleich von Behandlungspfaden beim akuten Schlaganfall – eine qualitative multizentrische Studie in drei zuweisenden Kliniken eines Schlaganfallnetzwerkes [Comparison of acute stroke care pathways-A qualitative multicenter study in three referring hospitals of a stroke network]. *Nervenarzt*. 2023 Oct;94(10):913-922.

Paech D, Weckesser N, Franke VL, Breitling J, Görke S, Deike-Hofmann K, Wick A, Scherer M, Unterberg A, **Wick W**, Bendszus M, Bachert P, Ladd ME, Schlemmer HP, Korzowski A. Whole-Brain Intracellular pH Mapping of Gliomas Using High-Resolution ³¹P MR Spectroscopic Imaging at 7.0 T. *Radiol Imaging Cancer*. 2024 Jan;6(1):e220127.

Deng MY, da Silva AS, Göller PC, König L, Schäfer H, Maire C, Lentz-Hommertgen A, Held T, Regnery S, Eichkorn T, Stritzke F, Bauer L, Schnell D, Herfarth K, von Deimling A, Krieg S, Wick A, **Wick W**, Grosu A, Debus J, Sahm F, Ricklefs F. Plasma extracellular vesicles in meningioma patients following radiotherapy as liquid biopsy- a prospective explorative biomarker study (ARO 2023-05/AG-NRO-07). *BMC Cancer*. 2024 Apr 11;24(1):449.

Alecu JE, **Saffari A**, Jordan C, Srivastava S, Blackstone C, Ebrahimi-Fakhari D. De novo variants cause complex symptoms in HSP-ATL1 (SPG3A) and uncover genotype-phenotype correlations. *Hum Mol Genet*. 32(1):93-103. 2023.

Alecu JE, **Saffari A**, Ziegler M, Jordan C, Tam A, Kim S, Leung E, Szczaluba K, Mierzewska H, King SD, Santorelli FM, Yoon G, Trombetta B, Kivisäkk P, Zhang B, Sahin M, Ebrahimi-Fakhari D. Plasma Neurofilament Light Chain Is Elevated in Adaptor Protein Complex 4-Related Hereditary Spastic Paraplegia. *Mov Disord*. 38(9):1742-1750. 2023.

Deininger L, **Jung-Klawitter S**, Mikut R, Richter P, Fischer M, Karimian-Jazi K, Breckwoldt MO, Bendszus M, Heiland S, Kleesiek J, **Opladen T**, **Kuseyri Hübschmann O**, Hübschmann D, Schwarz D. An AI-based segmentation and analysis pipeline for high-field MR monitoring of cerebral organoids. *Sci Rep*. 13(1):21231. 2023.

Hammann N, Kaess M, Rujescu D, Brunner R, Hartmann AM, Reichl C. Methylation of the Glucocorticoid Receptor Gene (NR3C1) in Adolescents with a History of Childhood Adversity Engaging in Non-Suicidal Self-Injury. *Psychopathology*. 2023 Aug 2:1-10. doi: 10.1159/000531253.

Haßdenteufel K, Müller M, Gutsfeld R, **Goetz M**, Bauer A, Wallwiener M, Brucker SY, Joos S, Colombo MG, Hawighorst-Knapstein S, Chaudhuri A, Kirtschig G, Saalman F, Wallwiener S. Long-term effects of preeclampsia on maternal cardiovascular health and postpartum utilization of primary care: an observational claims data study. *Arch Gynecol Obstet*. 307(1):275-284. 2023.

Müller-Felber W, Blaschek A, Schwartz O, Gläser D, Nennstiel U, Brockow I, Wirth B, Burggraf S, Röschinger W, Becker M, Durner J, Eggermann K, Kölbel H, Müller C, Hannibal I, Olgemöller B, Schara U, von Moers A, Trollmann R, Johannssen J, **Ziegler A**, Cirak S, Hahn A, von der Hagen M, Weiss C, Schreiber G, Flotats-Bastardas M, Hartmann H, Illsinger S, Pechmann A, Horber V, Kirschner J, Köhler C, Winter B, Friese J, Vill K (2023) Newbornscreening SMA - From Pilot Project to Nationwide Screening in Germany. *J Neuromuscul Dis*. 10 (1):55-65. 2023.

Pechmann A, Behrens M, Dörnbrack K, Tassoni A, Stein S, Vogt S, Zöller D, Bernert G, Hagenacker T, Schara-Schmidt U, Schwersenz I, Walter MC, Baumann M, Baumgartner M, Deschauer M, Eisenkölbl A, Flotats-Bastardas M, Hahn A, Horber V, Husain RA, Illsinger S, Johannsen J, Köhler C, Kölbel H, Müller M, von Moers A, Schlachter K, Schreiber G, Schwartz O, Smitka M, Steiner E, Stögmänn E, Trollmann R, Vill K, Weiß C, Wiegand G, **Ziegler A**, Lochmüller H, Kirschner J; SMARtCARE study group [...**Saffari A**...]. Effect of nusinersen on motor, respiratory and bulbar function in early-onset spinal muscular atrophy. *Brain*. 146(2):668-677. 2023.

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, Steinbach M, Blaschek A, Baumann M, Baumgartner M, Becker B, Flotats-Bastardas M, Friese J, Günther R, Hahn A, Küpper H, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Köhler C, Kölbel H, Kolzter K, von Moers A, Naegel S, Neuwirth C, Petri S, Rödiger A, Schimmel M, Schrank B, Schreiber G, Smitka M, Stadler C, Steiner E, Stögmänn E, Trollmann R, Türk M, Weiler M, Stoltenburg C, Willichowsky E, Zeller D, **Ziegler A**, Lochmüller H, Kirschner J (2023b) Improvements in Walking Distance during Nusinersen Treatment - A Prospective 3-year SMARtCARE Registry Study. *J Neuromuscul Dis*. 10 (1):29-40. 2023.

Peters B, Wiemers F, **Lenz D**, **Kölker S**, **Hoffmann GF**, Köhler S, **Staufner C**. Pregnancy, delivery, and postpartum period in infantile liver failure syndrome type 2 due to variants in NBAS. *JIMD Reports*. 64(3): 246-251. 2023.

Saffari A, Kellner M, Jordan C, Rosengarten H, Mo A, Zhang B, Strelko O, Neuser S, Davis MY, Yoshikura N, Futamura N, Takeuchi T, Nabatame S, Ishiura H, Tsuji S, Aldeen HS, Cali E, Rocca C, Houlden H, Efthymiou S, Assmann B, Yoon G, Trombetta BA, Kivisäkk P, Eichler F, Nan H, Takiyama Y, Tessa A, Santorelli FM, Sahin M, Blackstone C, Yang E, **Schüle R**, Ebrahimi-Fakhari D. The clinical and molecular spectrum of ZFYVE26-associated hereditary spastic paraplegia: SPG15. *Brain*. 146(5):2003-2015. 2023.

Saffari A, Lau T, Tajsharghi H, Karimiani EG, Kariminejad A, Efthymiou S, Zifarelli G, Sultan T, Toosi MB, Sedighzadeh S, Siu VM, Ortigoza-Escobar JD, AlShamsi AM, Ibrahim S, Al-Sannaa NA, Al-Hertani W, Sandra W, Tarnopolsky M, Alavi S, Li C, Day-Salvatore DL, Martínez-González MJ, Levandoski KM, Bedoukian E, Madan-Khetarpal S, Idleb-urg MJ, Menezes MJ, Siddharth A, Platzer K, Oppermann H, Smitka M, Collins F, Lek M, Shahrooei M, Ghavidarestani M, Herman I, Rendu J, Faure J, Baker J, Bhambhani V, Calderwood L, Akhondian J, Imannezhad S, Mirzadeh HS, Hashemi N, Doosti M, Safi M, Ahangari N, Torbati PN, Abedini S, Salpietro V, Gulec EY, Eshaghian S, Ghazavi M, Pascher MT, Vogel M, Abicht A, Moutton S, Bruel AL, Rieubland C, Gallati S, Strom TM, Lochmüller H, Mohammadi MH, Alvi JR, Zackai EH, Keena BA, Skraban CM, Berger SI, Andrew EH, Rahimian E, Morrow MM, Wentzensen IM, Millan F, Henderson LB, Dafsari HS, Jungbluth H, Gomez-Ospina N, McRae A, Peter M, Veltra D, Marinakis NM, Sofocleous C, Ashrafzadeh F, Pehlivan D, Lemke JR, Melki J, Benezit A, Bauer P, Weis D, Lupski JR,

Senderek J, Christodoulou J, Chung WK, Goodchild R, Offiah AC, Moreno-De-Luca A, Suri M, Ebrahimi-Fakhari D, Houlden H, Maroofian R. The clinical and genetic spectrum of autosomal-recessive TOR1A-related disorders. *Brain*. 146(8):3273-3288. 2023.

Schnabel F, **Schuler E**, Al-Maawali A, Chaurasia A, **Syrbe S**, Al-Kindi A, Bhavani GS, Shukla A, Altmüller J, Nürnberg P, Banka S, Girisha KM, Li Y, Wollnik B, Yigit G. Homozygous loss-of-function variants in FILIP1 cause autosomal recessive arthrogryposis multiplex congenita with microcephaly. *Hum Genet*. 142(4):543-552. 2023.

Schröter J, **Dattner T**, Hülleln J, Jayme A, Heuveline V, **Hoffmann GF**, **Kölker S**, **Lenz D**, **Opladen T**, Popp B, Schaaf CP, **Staufner C**, **Syrbe S**, Uhrig S, Hübschmann D, Brennenstuhl H. aRgus: Multilevel visualization of non-synonymous single nucleotide variants & advanced pathogenicity score modeling for genetic vulnerability assessment. *Comput Struct Biotechnol J*. 21:1077-1083. 2023.

Scorrano G, D'Onofrio G, Accogli A, Severino M, Buchert R, **Kotzaeridou U**, Iapadre G, Farello G, Iacomino M, Dono F, Di Francesco L, Fiorile MF, La Bella S, Corsello A, Cali E, Di Rosa G, Gitto E, Verrotti A, Fortuna S, Soler MA, Chiarelli F, Oehl-Jaschkowitz B, Haack TB, Zara F, Striano P, Salpietro V. A PAK1 Mutational Hotspot Within the Regulatory CRIPaK Domain is Associated With Severe Neurodevelopmental Disorders in Children. *Pediatr Neurol*. 149:84-92. 2023.

Seidl MJ, **Scharre S**, **Posset R**, **Druck AC**, **Epp F**, **Okun JG**, **Dimitrov B**, **Hoffmann GF**, **Kölker S**, **Zielonka M**. ASS1 deficiency is associated with impaired neuronal differentiation in zebrafish larvae. *Mol Genet Metab*. 2023 Nov 28;141(1):108097.

Specht S, **Zhukova I**, **Westhoff JH**, **Erb L**, **Ziegler A**, **Kölker S**, **Hoffmann GF**, Hagemann S, **Syrbe S**. Fat embolism syndrome in Duchenne muscular dystrophy: Report on a novel case and systematic literature review. *Eur J Paediatr Neurol*. 2023 Dec 6:48:91-100.

Thalwitzer KM, **Driedger JH**, Xian J, **Saffari A**, Zacher P, Bülsterli BK, Ruggiero SM, Sullivan KR, Datta AN, Kellinghaus C, Althaus J, Wiemer-Kruel A, van Baalen A, Pampel A, Alber M, Braakman HMH, Debus OM, Denecke J, Hobbiebrunken E, Breitweg I, Diehl D, Eitel H, Gburek-Augustat J, Preisel M, Schlump JU, Laufs M, Mammadova D, Wurst C, Prager C, Löhr-Nilles C, Martin P, **Garbade SF**, Platzer K, Benkel-Herrenbrueck I, Egler K, Fazeli W, Lemke JR, Runkel E, Klein B, Linden T, Schröter J, Steffek H, Thies B, von Deimling F, Illsinger S, Borggraefe I, Classen G, Wiczorek D, Ramantani G, **Kölker S**, **Hoffmann GF**, **Ries M**, Helbig I, **Syrbe S**. Natural History and Developmental Trajectories of Individuals With Disease-Causing Variants in STXBP1. *Neurology*. 101(9):e879-e891. 2023.

Thiel M, Bamborschke D, Janzarik WG, **Assmann B**, Zittel S, Patzer S, Auhuber A, Opp J, Matzker E, Bevo A, Seeger J, van Baalen A, Stüve B, Brockmann K, Cirak S, Koy A. Genotype-phenotype correlation and treatment effects in young patients with GNAO1-associated disorders. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 94(10):806-815. 2023.

Zumbaum-Fischer F, Hartmann M, **Kotzaeridou U**, Mondry A, Resch F, **Hoffmann GF**, Friederich HC. Die Interdisziplinäre Familienmedizinische Sprechstunde in der Kinderheilkunde – Ein integrativer Ansatz für komplex belastete Familien mit einem chronisch kranken Kind. *Psychother Psychosom Med Psychol*. 73(12):510-515. 2023.

Teunissen MWA, Lewerissa E, van Hugte EJH, Wang S, Ockeloen CW, Koolen DA, Pfundt R, Marcelis CLM, Brilstra E, Howe JL, Scherer SW, Le Guillou X, Bilan F, Primiano M, Roohi J, Piton A, de Saint Martin A, Baer S, Seiffert S, Platzer K, Jamra RA, **Syrbe S**, **Doering JH**, Lakhani S, Nangia S, Gilissen C, Vermeulen RJ, Rouhl RPW, Brunner HG, Willemsen MH, Nadif Kasri N. ANK2 loss-of-function variants are associated with epilepsy, and lead to impaired axon initial segment plasticity and hyperactive network activity in hiPSC-derived neuronal networks. *Hum Mol Genet*. 2023 Jul 4;32(14):2373-2385.

Xian J, Thalwitzer KM, McKee J, Sullivan KR, Brimble E, Fitch E, Toib J, Kaufman MC, deCampo D, Cunningham K, Pierce SR, Goss J, Rigby CS, **Syrbe S**, Boland M, Prosser B, Fitter N, Ruggiero SM, Helbig I. Delineating clinical and developmental outcomes in STXBP1-related disorders. *Brain*. 2023 Dec 1;146(12):5182-5197.

Strippel C, Herrera-Rivero M, Wendorff M, Tietz AK, Degenhardt F, Witten A, Schroeter C, Nelke C, Golombeck KS, Madlener M, Rüber T, Ernst L, Racz A, Baumgartner T, Widman G, Doppler K, Thaler F, Siebenbrodt K, Dik A, Kerin C, Rüber S, Gallus M, Kovac S, Grauer OM, Grimm A, Prüss H, Wickel J, Geis C, Lewerenz J, Goebels N, Ringelstein M, Menge T, Tackenberg B, Kellinghaus C, Bien CG, Kraft A, Zettl U, Ismail FS, Ayzenberg I, Urbanek C, Sühs KW, Tauber SC, Mues S, Körtvélyessy P, Markewitz R, Paliantonis A, Elger CE, Surges R, Sommer C, Kümpfel T, Gross CC, Lerche H, Wellmer J, Quesada CM, Then Bergh F, Wandinger KP, Becker AJ, Kunz WS, Meyer Zu Hörste G, Malter MP, Rosenow F, Wiendl H, Kuhlenbäumer G, Leypoldt F, Lieb W, Franke A, Meuth SG, Stoll M, Melzer N; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis (GENERATE). A genome-wide association study in autoimmune neurological syndromes with anti-GAD65 autoantibodies. *Brain*. 2023 Mar 1;146(3):977-990.

Soldovieri MV, Ambrosino P, Mosca I, Servettini I, Pietrunti F, Belperio G; KCNA3 study group; **Syrbe S**, Tagliatalata M, Lemke JR. De novo variants in KCNA3 cause developmental and epileptic encephalopathy. *Ann Neurol*. 2024 Feb;95(2):365-376.

Grüter T, Möllers FE, Tietz A, Dargvainiene J, Melzer N, Heidbreder A, Strippel C, Kraft A, Höftberger R, Schöberl F, Thaler FS, Wickel J, Chung HY, Seifert F, Tschernatsch M, Nagel M, Lewerenz J, Jarius S, Wildemann BC, de Azevedo L, Heidenreich F, Heusgen R, Hofstadt-van Oy U, Linsa A, Maaß JJ, Menge T, Ringelstein M, Pedrosa DJ, Schill J, Seifert-Held T, Seitz C, Tonner S, Urbanek C, Zittel S, Markewitz R, Korporal-Kuhnke M, Schmitter T, Finke C, Brüggemann N, Bien CI, Kleiter I, Gold R, Wandinger KP, Kuhlenbäumer G, Leypoldt F, Ayzenberg I; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis (GENERATE). Clinical, serological and genetic predictors of response to immunotherapy in anti-IgLON5 disease. *Brain*. 2023 Feb 13;146(2):600-611.

Thalwitzer KM, Xian J, deCampo D, Parthasarathy S, Magielski J, Sullivan KR, Goss J, Rigby CS, Boland M, Prosser B, Ruggiero SM, **Syrbe S**, Helbig I. Early life seizures and epileptic spasms in <i>STXBP1</i>-related disorders. medRxiv [Preprint]. 2023 Jun 28:2023.06.26.23291892.

Makridis KL, Klotz KA, Ramantani G, Becker LL, San Antonio-Arce V, **Syrbe S**, Wagner K, Shah MJ, Thomale UW, Tietze A, Elger CE, Borggraefe I, Kaindl AM. Epilepsy surgery in early infancy: A retrospective, multicenter study. *Epilepsia Open*. 2023 Sep;8(3):1182-1189.

Maltseva M, Schubert-Bast S, Zöllner JP, Bast T, Mayer T, von Spiczak S, Ruf S, Trollmann R, Wolff M, Hornemann F, Klotz KA, Jacobs J, Kurlemann G, Neubauer BA, Polster T, **Syrbe S**, Bertsche A, Bettendorf U, Kluger G, Flege S, Rosenow F, Kay L, Strzelczyk A. Sleep quality, anxiety, symptoms of depression, and caregiver burden among those caring for patients with Dravet syndrome: a prospective multicenter study in Germany. *Orphanet J Rare Dis*. 2023 Apr 29;18(1):98

Kühne F, Becker LL, Bast T, Bertsche A, Borggraefe I, Boßelmann CM, Fahrbach J, Hertzberg C, Herz NA, Hirsch M, Holtkamp M, Janello C, Kluger GJ, Kurlemann G, Lerche H, Makridis KL, von Podewils F, Pringsheim M, Schubert-Bast S, Schulz J, Schulze-Bonhage A, Steinbart D, Steinhoff BJ, Strzelczyk A, **Syrbe S**, De Vries H, Wagner C, Wagner J, Wilken B, Prager C, Klotz KA, Kaindl AM. Real-world data on cannabidiol treatment of various epilepsy subtypes: A retrospective, multicenter study. *Epilepsia Open*. 2023 Jun;8(2):360-370.

Maltseva M, Rosenow F, Schubert-Bast S, Flege S, Wolff M, von Spiczak S, Trollmann R, **Syrbe S**, Ruf S, Polster T, Neubauer BA, Mayer T, Jacobs J, Kurlemann G, Kluger G, Klotz KA, Kieslich M, Kay L, Hornemann F, Bettendorf U, Bertsche A, Bast T, Strzelczyk A. Critical incidents, nocturnal supervision, and caregiver knowledge on SUDEP in patients with Dravet syndrome: A prospective multicenter study in Germany. *Epilepsia*. 2024 Jan;65(1):115-126.

Hofmann C, **Syrbe S**, Hebe J, Kreft J, Stark S, Milde T, Völkens M, **Hoffmann GF**, **Gorenflo M**, **Kovacevic A**. Long-term use of everolimus for refractory arrhythmia in a child with tuberous sclerosis complex. *Am J Med Genet A*. 2024 May;194(5):e63508.

Issa M, Kalliri V, Euteneuer S, Krümpelmann A, Seitz A, **Sommerburg O**, Westhoff JH, **Syrbe S**, Lenga P, Grutza M, Scherer M, Neumann JO, Baumann I, Unterberg AW, El Damaty A. The association of COVID-19 pandemic with the increase of sinogenic and otogenic intracranial infections in children: a 10-year retrospective comparative single-center study. *Neurosurg Rev*. 2024 May 7;47(1):205.

Campos S, Salami F, Karrasch M, Musagara AR, **Hagmann S**, Wolf SI. A new alignment device for standardization of marker placement on the hindfoot. *Gait Posture*. 2023 Jul;104:116-119.

Brendecke E, Tsitlakidis S, Götze M, **Hagmann S**, Ates F. Quantifying the effects of achilles tendon lengthening surgery: An intraoperative approach. *Front Physiol*. 2023 Mar 6;14:1143292.

Kunisch E, Fiehn LA, Saur M, Arango-Ospina M, Merle C, **Hagmann S**, Stiller A, Hupa L, Renkawitz T, Boccaccini AR, Westhauser F. A comparative in vitro and in vivo analysis of the biological properties of the 45S5-, 1393-, and 0106-B1-bioactive glass compositions using human bone marrow-derived stromal cells and a rodent critical size femoral defect model. *Biomater Adv*. 2023 Oct;153:213521.

Platzer H, Marinescu M, Nawaz Q, Tripel E, Gantz S, Horsch A, Daniel V, Boccaccini AR, **Hagmann S**, Moradi B, Renkawitz T, Westhauser F. The Impact of 45S5-Bioactive Glass on Synovial Cells in Knee Osteoarthritis-An In Vitro Study. *Materials (Basel)*. 2023 Dec 11;16(24):7594.

Jaber A, Bangert Y, Gather K, **Hagmann S**, Renkawitz T, Barié A. Functional outcome and athletic level after arthroscopic repair followed by triple pelvic osteotomy in patients with labral tears resulting from acetabular dysplasia. *Orthopädie (Heidelb)*. 2023 Sep;52(9):767-772.

Moesch M, Usemann J, Bruder E, **Romero P**, Schwab C, **Niesler B**, Tapia-Laliena MA, Khasanov R, Nisar T; Study Group NIG Retro; Holland-Cunz S, Keck S. Associations of Mucosal Nerve Fiber Innervation Density with Hirschsprung-Associated Enterocolitis: A Retrospective Three-Center Cohort Study. *Eur J Pediatr Surg*. 2023 Aug;33(4):299-309.

Romero P, Gerhaeuser A, Carstensen L, Kössler-Ebs J, Wennberg E, Schmidt MW, Müller-Stich BP, **Günther P**, Nickel F. Learning of Intracorporeal Knot Tying in Minimally Invasive Surgery by Video or Expert Instruction. *Eur J Pediatr Surg.* 2023 Jun;33(3):228-233.

Floerchinger A, Klein JE, Finkbeiner MSC, Schäfer TE, Fuchs G, Doerner J, Zirngibl H, Ackermann M, Kvasnicka HM, Chester KA, **Jäger D**, Ball CR, Ungerechts G, Engeland CE. A vector-encoded bispecific killer engager to harness virus-activated NK cells as anti-tumor effectors. *Cell Death Dis.* 2023 Feb 10;14(2):104.

Hohmann N, Sprick MR, Pohl M, Ahmed A, Burhenne J, Kirchner M, Le Cornet L, Kratzmann M, Hajda J, Stenzinger A, Steindorf K, Delorme S, Schlemmer HP, Riethdorf S, van Schaik R, Pantel K, Siveke J, Seufferlein T, **Jäger D**, Haefeli WE, Trumpp A, Springfield C. Protocol of the IntenSify-Trial: An open-label phase I trial of the CYP3A inhibitor cobicistat and the cytostatics gemcitabine and nab-paclitaxel in patients with advanced stage or metastatic pancreatic ductal adenocarcinoma to evaluate the combination's pharmacokinetics, safety, and efficacy. *Clin Transl Sci.* 2023 Dec;16(12):2483-2493.

Olkus A, Tomczak A, Berger AK, Rauber C, Puchas P, Wehling C, Longerich T, Mehrabi A, Chang DH, Liermann J, Schäfer S, Pfeiffenberger J, **Jäger D**, Michl P, Springfield C, Dill MT. Durvalumab Plus Gemcitabine and Cisplatin in Patients with Advanced Biliary Tract Cancer: An Exploratory Analysis of Real-World Data. *Target Oncol.* 2024 Mar;19(2):213-221.

Meyer M, Parpoulas C, Barthélémy T, Becker JP, Charoentong P, Lyu Y, Börsig S, Bulbuc N, Tessmer C, Weinacht L, Ibberson D, Schmidt P, Pipkorn R, Eichmüller SB, Steinberger P, Lindner K, Poschke I, Platten M, Fröhling S, Riemer AB, Hassel JC, Roberti MP, **Jäger D**, Zörnig I, Momburg F. MediMer: a versatile do-it-yourself peptide-receptive MHC class I multimer platform for tumor neoantigen-specific T cell detection. *Front Immunol.* 2024 Jan 4;14:1294565.

Scherr AL, Nader L, Xu K, Ellsner C, Ridder DA, Nichetti F, Mastel M, Fritzsche S, Kelmendi E, Schmitt N, Hoffmeister-Wittmann P, Weiler SME, Korell F, Albrecht T, Schwab M, Isele H, Kessler A, Hülleln J, Seretny A, Ye L, Urbanik T, Welte S, Leblond AL, Heilig CE, Rahbari M, Ali A, Gallage S, Lenoir B, Wilhelm N, Gärtner U, Ogrodnik SJ, Springfield C, Tschaharganeh D, Fröhling S, Longerich T, Schulze-Bergkamen H, **Jäger D**, Brandl L, Schirmacher P, Straub BK, Weber A, De Toni EN, Goepfert B, Heikenwalder M, Jackstadt R, Roessler S, Breuhahn K, Köhler BC. Etiology-independent activation of the LT β -LT β R-RELB axis drives aggressiveness and predicts poor prognosis in HCC. *Hepatology.* 2024 Aug 1;80(2):278-294.

Hank T, Klaiber U, Hinz U, Schütte D, Leonhardt CS, Bergmann F, Hackert T, **Jäger D**, Büchler MW, Strobel O. Oncological Outcome of Conversion Surgery After Preoperative Chemotherapy for Metastatic Pancreatic Cancer. *Ann Surg.* 2023 May 1;277(5):e1089-e1098.

Dapunt U, Ehret P, Paratte JL, Kuehl RM, Wiskemann J, **Jäger D**, Müller-Tidow C, Raab MS, Goldschmidt H. A precision-based exercise program for patients with multiple myeloma. *Eur J Haematol.* 2023 Dec;111(6):930-937. Stahl-Toyota S, Nikendei C, Nagy E, Bönsel S, Rollmann I, Unger I, Szendrödi J, Frey N, Michl P, Müller-Tidow C, **Jäger D**, Friederich HC, Hochlehnert A. Interaction of mental comorbidity and physical multimorbidity predicts length-of-stay in medical inpatients. *PLoS One.* 2023 Jun 22;18(6):e0287234.

Ahmed A, Köhler S, Klotz R, Giese N, Hackert T, Springfield C, **Jäger D**, Halama N. Sex Differences in the Systemic and Local Immune Response of Pancreatic Cancer Patients. *Cancers (Basel).* 2023 Mar 17;15(6):1815.

Anker SC, Szczeponik MG, Dessila J, Dittus K, Engeland CE, **Jäger D**, Ungerechts G, Leber MF. Oncolytic Measles Virus Encoding MicroRNA for Targeted RNA Interference. *Viruses.* 2023 Jan 22;15(2):308.

Mariotto S, de Gaspari P, **Jäger D**, Hahn S, Forni C, Saschenbrecker S, Lattwein E, Dinoto A, Ferrari S. A novel cell-based immunofluorescence assay for the detection of autoantibodies to myelin-associated glycoprotein. *Front Neurol.* 2023 Dec 14;14:1289810.

Stelmach R, Apostolidis L, Kahle S, Sisic L, Nienhüser H, Weber TF, **Jäger D**, Haag GM. Pattern and time point of relapse in locally advanced esophagogastric adenocarcinoma after multimodal treatment: implications for a useful structured follow-up. *J Cancer Res Clin Oncol.* 2023 Nov;149(16):14785-14796.

Veinalde R, Pidelaserra-Martí G, Moulin C, Tan CL, Schäfer TE, Kang N, Ball CR, Leichsenring J, Stenzinger A, Kaderali L, **Jäger D**, Ungerechts G, Engeland CE. Virotherapy combined with anti-PD-1 transiently reshapes the tumor immune environment and induces anti-tumor immunity in a preclinical PDAC model. *Front Immunol.* 2023 Jan 16;13:1096162.

Schneider F, Kaczorowski A, Jurcic C, Kirchner M, Schwab C, Schütz V, Görtz M, Zschäbitz S, **Jäger D**, Stenzinger A, Hohenfellner M, Duensing S, Duensing A. Digital Spatial Profiling Identifies the Tumor Periphery as a Highly Active Biological Niche in Clear Cell Renal Cell Carcinoma. *Cancers (Basel).* 2023 Oct 19;15(20):5050.

Friedhoff J, Schneider F, Jurcic C, Endris V, Kirchner M, Sun A, Bolnavu I, Pohl L, Teroerde M, Kippenberger M, Schwab C, Kaczorowski A, Zschäbitz S, **Jäger D**, Hohenfellner M, Stenzinger A, Duensing A, Duensing S. BAP1 and

PTEN mutations shape the immunological landscape of clear cell renal cell carcinoma and reveal the intertumoral heterogeneity of T cell suppression: a proof-of-concept study. *Cancer Immunol Immunother.* 2023 Jun;72(6):1603-1618.

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
1.3	Vernetzung	5
1.3.1	Nationale Netzwerke.....	5
1.3.2	Internationale Netzwerke	6
1.3.3	Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe	6
2	Leistungserbringung in der Patientenversorgung	8
2.1	Mindestfallzahlen.....	8
2.2	Interdisziplinäre Fallkonferenzen.....	8
2.3	Zweitmeinungen	8
2.4	Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen.....	8
2.5	Register	9
2.6	Transitionsberatung am ZSE Heidelberg.....	10
3	Maßnahmen zur Qualitätssicherung	10
3.1	Interne Qualitätssicherung	10
3.2	Zertifizierung	10
3.3	Leitlinien und Konsensuspapiere	11
4	Lehre und Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	11
5	Forschung.....	13
5.1	Klinische Studien	13
5.2	Wissenschaftliche Publikationen	24
ANHANG	25