



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 2021

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

Dr. phil. nat. Pamela Okun
Koordinatorin des ZSE Heidelberg
Version 1.0 vom 08.09.2022

ZENTRUM
FÜR SELTENE
ERKRANKUNGEN
Universitätsmedizin Heidelberg



Inhaltsverzeichnis

1	Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner	2
1.1	Aufbau und Organisation	2
1.1.1	Beteiligte Einrichtungen	4
1.2	Organisation des Erstkontaktes	4
1.2.1	Patientenpad am ZSE Heidelberg	4
1.2	Beteiligung an externen Netzwerken	5
1.2.1	Nationale Netzwerke	5
1.2.2	Internationale Netzwerke	6
2.2	Mindestfallzahlen	6
2.3	Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen	7
2.4	Interdisziplinäre Fallkonferenzen	7
2.5	Zweitmeinungen	7
2.6	Leitlinien und Konsensuspapiere	7
2.7	Studien zu seltenen Erkrankungen unter Beteiligung des A-Zentrums.....	8
2.8	Transitionsberatung am ZSE Heidelberg.....	8
2.9	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen.....	9
2.10	Forschungstätigkeit	12
2.11	Register	12
2.12	Studien.....	14
2.13	Qualitätsmanagement	26
ANHANG.....		27

1 Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner

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

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

1.1 Aufbau und Organisation

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

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

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

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

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

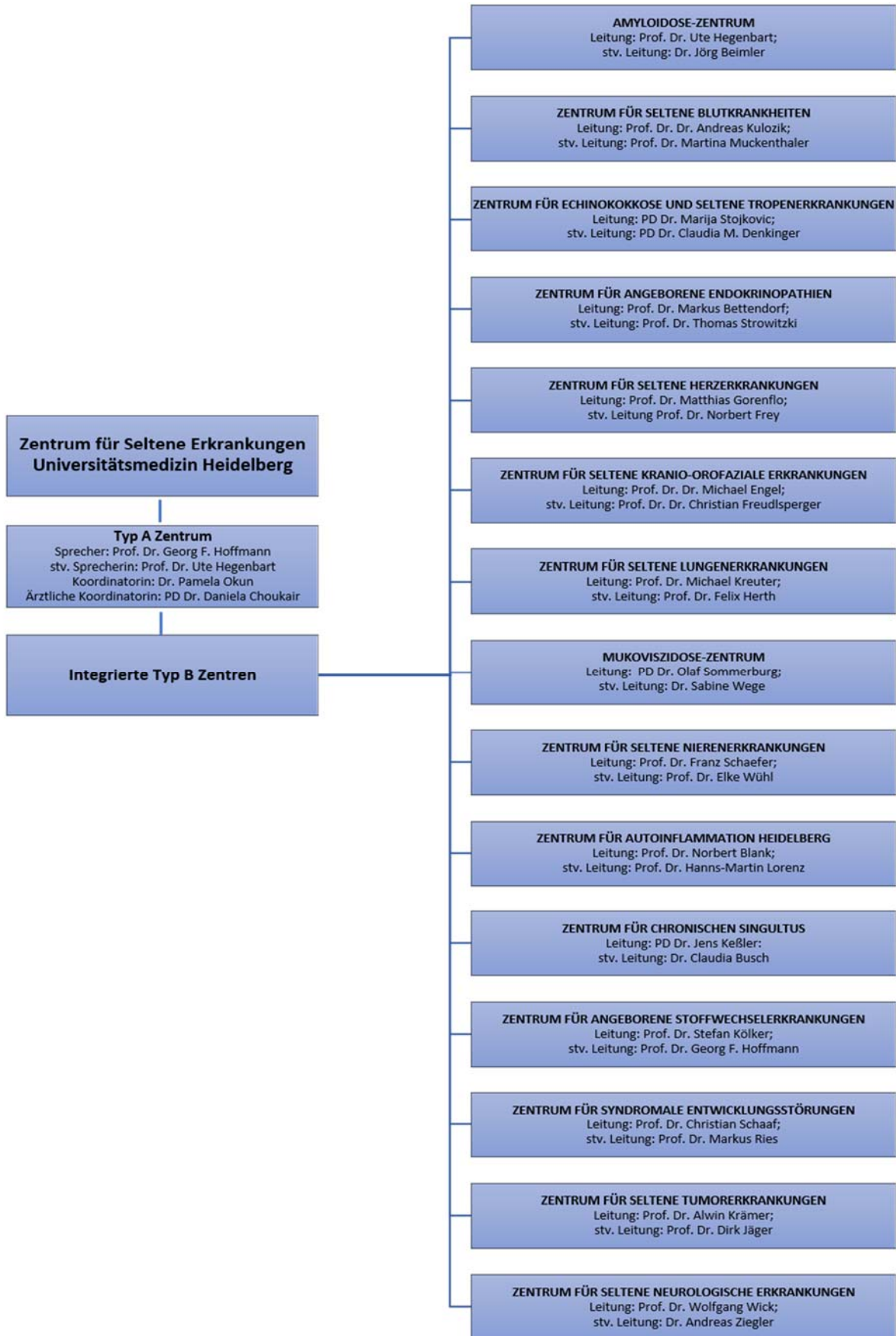


Abbildung 1: Organigramm des Zentrums für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg

1.1.1 Beteiligte Einrichtungen

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

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

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

1.2 Organisation des Erstkontaktes

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

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

1.2.1 Patientenpad am ZSE Heidelberg

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



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

1.2 Beteiligung an externen Netzwerken

1.2.1 Nationale Netzwerke

Das ZSE Heidelberg war Konsortialpartner des seit 2017 aus dem Innovationsfonds des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) geförderten **Verbundprojektes TRANSLATE-NAMSE**. Im Rahmen des Projektes wurden einzelne zentrale Maßnahmevorschläge aus dem Nationalen Aktionsplan für 3 Jahre bundesweit umgesetzt und in Hinblick auf eine Übernahme in die Regelversorgung erprobt. Das Projekt ist erfolgreich beendet worden. Die Evaluation hat gezeigt, dass bei einem Drittel der 6.000 in dem Projekt behandelten Patientinnen und Patienten eine gesicherte Diagnose gestellt werden konnte - mithilfe der dort angewandten neuen Versorgungsformen. Dabei handelt es sich vor allem um die strukturierte Vernetzung universitärer Zentren für Seltene Erkrankungen und humangenetischer Institute und die Etablierung strukturierter Patientenfäden für Personen mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung. Außerdem wurde die Transition von der Jugend- zur Erwachsenenmedizin mit in den Blick genommen. Um diese besser zu strukturieren wurden bedarfsbezogene, multiprofessionelle Versorgungs- und Beratungsangebote eingeführt. In seinem Beschluss vom 1. April 2022 hat der G-BA festgelegt, welche Gremien und Institutionen aus dem Gesundheitswesen die Implementierung und/oder Weiterentwicklung der erprobten Ansätze nun prüfen sollen. Es wurden bereits Selektivverträge mit verschiedenen Krankenkassen zur Finanzierung innovativer genetischer Diagnostik geschlossen. Außerdem fließen die Ergebnisse in das Projekt genomDE, der deutschen Genominitiative. Den Beschluss sowie den Evaluations- und Ergebnisbericht des Versorgungsprojektes TRANSLATE-NAMSE ist einsehbar unter: <https://innovationsfonds.g-ba.de/beschluesse/translate-namse-verbesserung-der-versorgung-von-menschen-mit-seltenen-erkrankungen-durch-umsetzung-von-im-nationalen-aktionsplan-namse-konsentierten-massnahmen.66>

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.

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

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

1.2.2 Internationale Netzwerke

Die integrierten Fachzentren sind eng mit anderen Fachzentren national und international vernetzt. Das ZSE Heidelberg ist an sechs **Europäischen Referenznetzwerken** (ERN) für seltene Erkrankungen beteiligt, wobei zwei davon Koordinatorenfunktionen erfüllen:

- 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, Autoinflammation Heidelberg, kranio-orofaziale Erkrankungen, seltene Lebererkrankungen, seltene Lungenerkrankungen und neuromuskuläre Erkrankungen) Mitglied in den Deutschen Referenznetzwerken für seltene Erkrankungen.

2.2 Mindestfallzahlen

Die Routinekodierung am UKL Heidelberg erfolgt nach dem gültigem ICD-10-GM. Die vom DIMDI aktuell herausgegebene Datei Alpha-ID-SE ist im Krankenhausinformationssystem implementiert. Seit Mitte 2020 können Patienten mit dem Orpha-Code erfasst werden. In 2021 wurden 3.309 stationäre Fälle (voll- und teilstationär) mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung mit dem Orpha-Code dokumentiert.

2.3 Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

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

Bei 212 Patienten wurde eine Exomdiagnostik veranlasst.

	Auffällig	Unauffällig	Quote	Ausstehend	Anzahl
Exome	38	135	22,0%	39	212

Die im Vergleich zu anderen Studien niedrige Rate an genetischen Diagnosen ist vor allen Dingen auf das Patientenkollektiv zurückzuführen, welches durch das Institut für Humangenetik in Heidelberg mittels Exomanalyse untersucht wurde. Aufgrund eines Schwerpunktes unserer Klinik auf Erkrankungen aus dem Autismusspektrum besteht hier die Selektion der Patienten, die sich an uns wenden. Für Autismusspektrum-Erkrankungen ist der relativ niedrige Anteil von monogenen Ursachen bekannt (nach aktuellen Studien ca. 10 %). Dennoch ist es wichtig, die Patienten mit einer monogenetischen Erkrankungsursache zu erkennen, die dafür geeignete genetische Untersuchungsmethode ist die Exomanalyse.

Ein weiterer Grund für die niedrige Rate an genetischen Diagnosen in unserem Patientenkollektiv ist, dass die Exomanalyse am Standort Heidelberg als Einzel-Exomanalyse mit nachfolgender elterlicher Segregation durch eine Sanger-Sequenzierung durchgeführt wird. Eine Trio-Exomanalyse, die eine höhere Diagnoserate ermöglichen würde, ist finanziell nicht abgedeckt. Diese Limitation werden wir durch die Einführung der Genomsequenzierung, möglichst im Trio-Ansatz, zum Ende 2022 überwinden. Hilfreich wäre hier eine Finanzierung der Genomanalyse, die auch die Untersuchung elterlicher Proben, zumindest bei einem Teil der Patienten, ermöglicht.

2.4 Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Regelmäßig werden Patienten mit speziellen Krankheitsbildern innerhalb der Fachzentren in interdisziplinären Fallkonferenzen vorgestellt und Diagnostik- und Therapiekonzepte besprochen. Des Weiteren unterstützt das ZSE Heidelberg andere Krankenhäuser oder spezialisierte Reha-Einrichtungen durch Beratungsleistungen in der Therapieplanung. Innerhalb des Netzwerkes Seltene Erkrankungen Baden-Württemberg ist eine Struktur geschaffen worden, in der regelmäßig interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen stattfinden. Neben diagnostischen und therapeutischen Empfehlungen kann in diesen Fallkonferenzen auch auf den Umgang mit psychosomatischen Nebenerkrankungen eingegangen werden. Auch im Rahmen der DRNs finden überregionale fachspezifische Fallkonferenzen statt. Für das Jahr 2021 wurden 217 interdisziplinäre Fallkonferenzen für stationäre Patienten externer Krankenhäuser und Reha-Einrichtungen durchgeführt.

2.5 Zweitmeinungen

Das ZSE Heidelberg stellt seine Fachexpertise den Mitgliedern seines Netzwerkes zur Verfügung. Es unterstützt andere Leistungserbringer durch die interdisziplinäre Expertise bei der Prüfung und Bewertung von Patientendaten und vermittelt Behandlungsempfehlungen. Auf Ebene der Fachzentren fanden 2021 über 438 fachspezifische Kolloquien statt und die Experten des Zentrums haben 1.292 Beratungen für andere Krankenhäuser durchgeführt.

2.6 Leitlinien und Konsensuspapiere

Auf Grundlage langjähriger Forschungsaktivitäten, der Koordination und Teilnahme an verschiedenen, sowohl nationalen als auch internationalen Verbundforschungsprojekten und die enge Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen wirkt das Zentrum aktiv an der Entwicklung von einheitlichen Diagnostik- und

Therapiestandards für seltene Erkrankungen bzw. Gruppen von seltenen Erkrankungen mit (siehe Anhang). Eine Auflistung der Leitlinien und Konsensuspapiere befindet sich im Anhang des Qualitätsberichtes.

2.7 Studien zu seltenen Erkrankungen unter Beteiligung des A-Zentrums

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

CORD-MI (Collaboration on Rare Diseases)

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

Das Projekt baut auf den Innovationsfonds-Projekten TRANSLATE-NAMSE und ZSE-DUO sowie dem nationalen DIMDI-Projekt „Kodierung Seltener Erkrankungen“ auf und nutzt konsortienübergreifend den Entwicklungsstand der Medizininformatik-Initiative. Weitere Informationen unter: <https://www.medizininformatik-initiative.de/de/CORD>

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

Das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) fördert eine Studie zur Bestandsaufnahme und Evaluation bestehender Konzepte zum Schnittstellenmanagement in der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen. Die wissenschaftliche Leitung der Studie liegt beim Institut für Medizinische Psychologie des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf. Ziel der Studie ist es, bestehende Schnittstellenmanagementkonzepte zu erfassen, zu evaluieren und Best-Practice-Modelle zu identifizieren. Basierend auf den Projektergebnissen werden sektor-übergreifende Handlungsempfehlungen erarbeitet, die das Schnittstellenmanagement in der Versorgung seltener Erkrankungen nachhaltig verbessern sollen.

Heidelberg hat an der telefonischen Befragung zum Schnittstellenmanagement teilgenommen, in der eine strukturierte Erfassung der aktuellen Versorgungspraxis und -abläufe erfolgte. Auf Basis der Ergebnisse der ersten Studienphase wurde Heidelberg als einer der Standorte in Deutschland identifiziert, die im Hinblick auf unterschiedliche Bereiche des Schnittstellenmanagements überzeugen konnten und damit wichtige Hinweise für Best-Practice-Empfehlungen in Bezug auf Schnittstellenkonzepte in der Versorgung von Personen mit seltenen Erkrankungen geben können. In der folgenden Phase sollen die Wünsche, Erwartungen und Erfahrungen von Primärversorgenden sowie die Perspektive der Betroffenen auf das Schnittstellenmanagement berücksichtigt werden. Die Ergebnisse stehen aus.

2.8 Transitionsberatung am ZSE Heidelberg

Patienten mit seltenen Erkrankungen erleben in ihrer lebenslangen Versorgung bislang einen erheblichen Bruch in der Versorgungsqualität und Versorgungseffizienz beim Übergang von der pädiatrischen Versorgung in die Versorgung durch die Erwachsenenmedizin. Die Gründe hierfür sind vielschichtig und umfassen u.a. eine fehlende Expertise für Krankheiten, die sehr selten sind oder bei denen durch verbesserte Therapien erst jetzt das Erwachsenenalter erreicht wird, fehlende Ressourcen bei der Behandlung von Patienten mit erheblichen körperlichen oder mentalen Einschränkungen, 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 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 Wohnortwechsel. Wichtig dabei sind eine gut organisierte Übergabe und ein gemeinsames Kennenlernen des neuen Arztes. Gemeinsame Sprechstunden mit vertrautem Kinderarzt und neuem Arzt aus der Erwachsenenmedizin erleichtern die Umstellung und verhindern Therapiebrüche.

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

2.9 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Jährlich finden zahlreiche Veranstaltungen zu seltenen Erkrankungen statt. Darunter finden sich sowohl Veranstaltungen für medizinisches Fachpersonal als auch für Patienten und Interessierte. Aufgrund der Corona-Beschränkungen fanden die unten genannten Veranstaltungen überwiegend virtuell statt.

Im Berichtszeitraum wurden folgende Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen durch die integrierten Fachzentren (mit)gestaltet):

Amyloidose-Zentrum Heidelberg

- Kardiale Amyloidose in 2021 –Beginn einer neuen Ära; Virtuelles Symposium vom 30.01.2021
- Task Force Amyloidose - Update zur AL vom 19.04.2021
- Myelomtage 2021 vom 24.09.2021

Autoinflammation Heidelberg

- 11.01.2021: Renale Krise bei Systemsklerose: Risikofaktoren
- 25.01.2021: Interleukin-17 Inhibition bei Spondyloarthritis: Einfluss auf das Mikrobiom und IL-25 im Intestinum
- 01.02.2021: Hypophosphatasie
- 08.02.2021: Kardiovaskuläre Sicherheitsstudie von Tocilizumab vs. Etanercept bei RA
- 22.02.2021: Therapiestudie von Apremilast bei M. Behcet-assoziierten oralen Ulcera
- 08.03.2021: C-Optimise Studie bei Spondyloarthritis: Neue Daten
- 22.03.2021: EULAR-Empfehlungen für die Impfung bei erw. Pat. mit RA oder anderen entzündlich rheumat. Erkrankungen
- 29.03.2021: Multizentrische randomisierte Doppelblindstudie mit Riociguat bei digitalen Ulcera i. R. d. Syst. Sklerose
- 12.04.2021: Ixekizumab und Wirkung auf Enthesitis und Daktylitis: Phase-3 Studie bei PsA
- 26.04.2021: Denosumab oder Romosozumab: Risiko bezüglich kardiovaskulärer Ereignisse
- 10.05.2021: Langerhans Zellhistiozytose: Ein Überblick, Rolle von Interferon-Gamma
- 17.05.2021: Effizienz und Sicherheit von Bimekizumab bei Rheumatoider Arthritis
- 31.05.2021: Nintedanib für Systemsklerose-assoziierte interstitielle Lungenerkrankung: Ein Überblick
- 07.06.2021: Rituximab oder Cyclosporin in der Behandlung der membranösen Nephropathie
- 21.06.2021: Systematische Übersicht zu Empfehlungen bzgl. des Gebrauchs antientzündlicher Medikamente bei Pat. mit Tumorerkrankungen
- 28.06.2021: Studie i.R. des HCR
- 07.07.2021: Post EULAR
- 19.07.2021: Denosumab vs. Risendronat in steroidinduzierter Osteoporose: Daten einer Doppelblindstudie anhand einer Subgruppe von Adalimumab-Patienten

- 02.08.2021: Langzeitsicherheit und Effizienz von Tacrolimus bei der Lupusnephritis: 5-Jahresdaten der TRUST-Studie
- 16.08.2021: Effekt von Secukinumab auf die unterschiedlichen Grappa-Omeract-Domänen bei der PsA
- 30.08.2021: Sicherheit und Effizienz des Upadacitinib oder Adalimumab + Methotrexat bei Pat. mit RA
- 06.09.2021: Erhaltungstherapie mit subkutanem Tocilizumab bei Pat. mit RA in klinischer Remission: fortsetzen oder reduzieren?
- 16.+17.09.2021: DGRh
- 20.09.2021: Moderne Therapie tiefer Venenthrombosen und der Lungenarterienembolie nach Zulassung der modernen Antikoagulantien
- 29.09.2021: 7. Symposium für chronisch-entzündliche Erkrankungen
- 04.10.2021: Reduziert die Adipositas die Effizienz von Biologika?
- 18.10.2021: Evaluation und Implementation von Leitlinien zur Therapie der Osteoporose bei Pat. mit RA; Rolle von Romosozumab?
- 19./20.10.2021: Tag der Internistischen Rheumatologie
- 25.10.2021: H2H- Vergleich der Effizienz und Sicherheit von Ixekizumab vs. Adalimumab bei Biologika-naïven Pat. mit PsA
- 08.11.2021: Vasodilatoren und niedrig dosiertes ASS: Geringere Inzidenz primärer myokardialer Erkrankungsmanifestationen bei Systemischer Sklerose; putative Rolle von Nintedanib?
- 22.11.2021: Prädiktiva einer ernst zu nehmenden Infektion und Effekte der Hypogammaglobulinämie unter Rituximab
- 06.12.2021: Leitlinie axiale Spondyloarthritis der DGRh
- 20.12.2021: Management der Großgefäßvaskulitis: S2k-Leitlinie der DGRh

Zentrum für Echinokokkose und seltene Tropenerkrankungen

- 24.03.2021: Advances in molecular diagnostics for tuberculosis, Mayo Clinic, Kasturba Medical College, World TB Day, Virtual conference
- 17.04.2021: Tuberculosis in the immunocompromised host
- 09.06.2021: TB Diagnostic pipeline; implementation gaps; value chain, Advanced Diagnostics Course, Canada
- 18.06.2021: Latente Tuberkulose – gibt es neue Strategien in der Diagnostik und Therapie?, KIT 2021
- 18.07.2021: Advances in diagnostics for tuberculosis, IAS 2021
- 27.10.2021: Echinokokkose
- Innovation in Tuberculosis diagnostics, McGill International TB Center, Canada

Zentrum für angeborene Endokrinopathien

- 06.03.2021: PädEndoSüd
- 23.06.2021: AG Schilddrüse, JA-PED

Zentrum für kranio-orofaziale Erkrankungen

- Der Heidelberger Algorithmus zum alloplastischen Kiefergelenkersatz vom 13.04.2021
- Alloplastic TMJ Reconstruction using CAD/CAM Technologies, Kyiv Marburg International Conference – New Horizons in Maxillofacial Surgery, 23.04.2021
- Individual Patient-Specific Solutions in Reconstructive Surgery, Kyiv Marburg International Conference – New Horizons in Maxillofacial Surgery, 23.04.2021
- Customized Implants in Orthognathic Surgery, 14th Asian Congress on Oral & Maxillofacial Surgery
- Diagnostic and standard surgical treatment in craniosynostosis vom 09.09.2021, SORG webschool series

- Patient-specific implants in CMF surgery, IAOMS Anniversary Webinar vom 22.09.2021
- Kraniosynostosen - Diagnostik, chirurgische Therapie und Nachsorge, 30.09.2021 Junges Forum DGMKG /online
- Craniosynostosis: Diagnostic and basic craniofacial therapies, SORG comprehensive course, 13.10.2021
- Le Fort III Distraction Osteogenesis for Midface Correction with a Rigid External Distraction device, SORG comprehensive course, 13.10.2021

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen

- Virtuelle ERS School Interstitielle Lungenerkrankungen vom 17.-19.03.2021
- 8. Symposium Seltene Lungenerkrankungen im Fokus am 17.04.2021
- Update zum American Thoracic Society Congress am 15.06.2021
- Virtuelle ERS School Interstitielle Lungenerkrankungen vom 16.-17.11.2021
- Virtueller Patiententag „Hilfe bei interstitiellen und seltenen Lungenerkrankungen“ am 13. Oktober 2021

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen

- 12.01.2021: Pregnancy related TMA
- 19.01.2021: Distal RTA
- 02.02.2021: C3 glomerulopathy
- 16.02.2021: Paraprotein associated disease
- 02.03.2021: Lupus nephritis in adults & Pediatric aspects of lupus nephritis
- 16.03.2021: Uric acid disorders
- 30.03.2021: Genetics of stones
- 13.04.2021: IgA nephropathy and Henoch-Schönlein nephritis
- 20.04.2021: STEC associated HUS
- 04.05.2021: Acute post-streptococcal GN
- 11.05.2021: TMA in Anti-phospholipid syndrome
- 01.06.2021: Atypical HUS
- 15.06.2021: Dent Disease
- 29.06.2021: Update on KDIGO on immune glomerulopathies
- 07.09.2021: Renal hypophosphatemia
- 21.09.2021: Cystinosis – adult view
- 05.10.2021: Bartter and Gitelman syndromes
- 19.10.2021: Claudin – related disorders
- 26.10.2021: Stem cells in the kidney
- 02.11.2021: Genetic causes of nephrolithiasis and nephrocalcinosis
- 16.11.2021: Can we avoid using corticosteroids in glomerular diseases?
- 30.11.2021: IgG4 related diseases
- 07.12.2021: Hypertension
- 21.12.2021: Monogenic forms of hypertension
- 18.-20.05.2021: 5th ERKNet Annual Meeting

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen

- 27.01.2021: Zerebrale Vaskulitis und Differentialdiagnosen
- 03.02.2021: Immunologische Ansätze in der translationalen Neuroonkologie
- 10.02.2021: Schwindelmigräne – neue Aspekte zu Diagnostik und Therapie
- 21.04.2021: Dendritic spikes in the tuft and basal dendrites of neocortical pyramidal neurons
- 28.04.2021: Blickdiagnose: Semiologie von epileptischen und nichtepileptischen Anfällen
- 12.05.2021: Präzisionsneurochirurgie diffuser Gliome
- 07.07.2021: Aktuelle klinische und wissenschaftliche Aspekte der tiefen Hirnstimulation
- 14.07.2021: Komplexität, die weh tut? Moderne Konzepte zu Diagnostik und Therapie von „Nervenschmerzen“
- 21.07.2021: Tele Vertigo, Schwindeluntersuchung über Teleneurologie
- 20.10.2021: Bench to bedside Translation of the LRRK2 kinase in Parkinson's disease
- 10.11.2021: Krankheitsmodifizierende Therapien für die ALS und den M. Parkinson
- 17.11.2021: Was haben wir durch neue Epileptika erreichen können und wann müssen Patienten doch in ein Epilepsiezentrum kommen?
- 24.11.2021: Komplexität, die weh tut? Moderne Konzepte zu Diagnostik und Therapie von „Nervenschmerzen“
- 08.12.2021: Robotik in der Neurorehabilitation - Evidenz?

Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen

- 04.02.2021: Tyrosinemia type I: from liver to brain
- 15.04.2021: U-IMD as a tool to evaluate long-term outcome, clinical, biochemical and genetic diversity in Mevalonic Aciduria
- 10.06.2021: Dietary treatment in MMA and PA patients, are current outcome parameters useful for evaluation of innovative treatments
- 14.10.2021: Guidelines for Isovaleric acidemia
- 02.12.2021: Metabolic care for MMA (and PA) patients receiving LTx
- 34. Jahrestagung und Weiterbildungsseminar der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen vom 21.-24.09.2021

Zentrum für syndromale Entwicklungsstörungen

- Humangenetik – quo vadis? Ein Symposium zur Zukunft unseres Fachs. Virtuelles Symposium vom 26.02.2021
- Syndromtag 2021 vom 10.09.2021: Angeborene Stoffwechselerkrankungen - Klinik, Diagnostik, Therapie

2.10 Forschungstätigkeit

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

2.11 Register

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

Im Jahr 2021 hat das A-Zentrum ein **Register für unklare Diagnosen** (Round: Registry of undiagnosed diseases) implementiert. In diesem Register werden Kinder und Erwachsene mit bislang unklarer Diagnose pseudonymisiert erfasst. Die klinische Charakterisierung basiert auf den sogenannten HPO-Terms (human

phenotype ontology). Jeder HPO-Term beschreibt eine charakteristische Besonderheit wie z. B. Kleinwuchs (short stature). Die HPO-Terms können in der Kindheit zu fünf verschiedenen Zeitpunkten erfasst werden und zu beliebigen Zeitpunkten bei Erwachsenen. Somit lassen sich auch Veränderungen des klinischen Phänotyps im zeitlichen Verlauf in diesem Register abbilden. Die Verwendung der HPO-Terms ermöglicht die Nutzung von speziellen Software-Programmen zur Unterstützung einer Diagnosestellung. Außerdem sind HPO-Terms im Kerndatensatz der europäischen Referenznetzwerke enthalten und somit mit diesen kompatibel. Das RoUnD-Register verfügt über eine Suchfunktion, die es erlaubt, anhand der HPO-Terms und/oder den Genvarianten registerweit nach ähnlichen Patienten zu suchen. Dies ermöglicht standortübergreifend Patienten zu identifizieren, die ähnliche Phänotypen (klinische Merkmale) oder Genvarianten aufweisen und so möglicherweise diese gezielt in Forschungsprojekte zu überführen.

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

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

- Nationales Klinisches Amyloidose-Register
- Sichelzell-Register
- Register für seltene Anämien
- German Anakinra registry for orphan diseases (GARROD)
- European Registry and Network for Intoxication Type Metabolic Diseases (E-IMD)
- European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Defects (E-HOD)
- International Working Group on Neurotransmitter-related Disorders (INTD)
- Unified Registry for Inherited Metabolic Disorders (U-IMD; offizielles Register des Europäischen Referenznetzwerks für angeborene Stoffwechselerkrankungen, MetabERN)
- Langzeit-Entwicklung von Patienten mit angeborenen Störungen des Intermediärstoffwechsels nach Diagnosestellung im erweiterten 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

2.12 Studien

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

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

Amyloidose-Zentrum Heidelberg

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

Autoinflammation Heidelberg

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
CACZ885DDEo6	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 Deficienc
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 Tuberkolose
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 Crinecerfont (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), Ulrich-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 kranio-orofaziale Erkrankungen

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

	Klinische Untersuchung nach Einsatz resorbierenden 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 multi-center 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-Lo2-so2o1 in Subjects With Idiopathic Pulmonary Fibrosis (IPF)
NCT04064242	A Subject and Investigator Blinded, Randomized, Placebo-controlled, Repeat-dose, Multicenter Study to Investigate Efficacy, Safety, and Tolerability of CMK389 in Patients With Chronic Pulmonary Sarcoidosis
NCT04419506	A Randomised, Double-blind, Placebo-controlled Parallel Group Study in IPF Patients Over 12 Weeks Evaluating Efficacy, Safety and Tolerability of BI 1015550 Taken Orally

Mukoviszidose Zentrum Heidelberg

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

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

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen

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

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

NCT02667587	A Randomized Phase 3 Single Blind Study of Temozolomide Plus Radiation Therapy Combined with Nivolumab or Placebo in Newly Diagnosed Adult Subjects With MGMT-Methylated (Tumor O6-methylguanine DNA Methyltransferase) Glioblastoma
NCT02381886	A Phase I Study of IDH305 in Patients with Advanced Malignancies That Harbor IDH1R132 Mutations
NCT02746081	An Open-label, Non-randomized, Multicenter Phase I Study to Determine the Maximum Tolerated or Recommended Phase II Dose of Oral Mutant IDH1 Inhibitor BAY1436032 and to Characterize Its Safety, Tolerability, Pharmacokinetics and Preliminary Pharmacodynamic and Anti-tumor Activity in Patients with IDH1-R132X-mutant Advanced Solid Tumors
NCT03345095	A Phase III Trial of Marizomib in Combination with Standard Temozolomide-based Radiochemotherapy Versus Standard Temozolomide-based Radiochemotherapy Alone in Patients with Newly Diagnosed Glioblastoma
NCT03224104	Study of TGo2 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 VXMO1 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 Motoneuronerkrankungen
TEAR-ALS	Studie zur Analyse von Biomarkern aus Tränenflüssigkeit bei Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose und anderen Motoneuronerkrankungen
	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 Überwuchersyndromen (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-assoziiierter Nephropathie (BKPyVAN) - Eine multizentrische Studie zu Inzidenz, Prävalenz, Risikofaktoren und Outcome
HPVaxResponse	Multizentrische Studie zur Überwachung der Impfantwort gegenüber humanen Papillomviren (HPV) bei chronisch nieren- und leberkranken Kindern und Jugendlichen vor und nach Organtransplantation/HPVaxResponse-Studie/Prospektive Datenanalyse
NCT03847909	A Phase 2 Placebo-Controlled, Double-Blind, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy, Safety, and Tolerability of DCR-PHXC Solution for Injection (Subcutaneous Use) in Patients With Primary Hyperoxaluria
DCR-PHXC-301	An Open-Label Roll-Over Study to Evaluate the Long-Term Safety and Efficacy of DCR-PHXC Solution for Injection (subcutaneous use) in Patients with Primary Hyperoxaluria
NCT03493685	A Randomized, Multicenter, Double-blind, Parallel, Active-control Study of the Effects of Sparsentan, a Dual Endothelin Receptor and Angiotensin Receptor Blocker, on Renal Outcomes in Patients With Primary FSGS
CHARISMA	Immunphänotypische Charakterisierung des idiopathischen nephrotischen Syndroms im Kindesalter
PRESTINS	Predicting responsiveness to steroid therapy in nephrotic syndrome
NeoCyst	NEOCYST - Network for Early Onset Cystic Disease
HLA-Ak nach BKV	Epidemiologie und pathogenetische Bedeutung von de-novo donorspezifischen und komplementbindenden HLA-Antikörpern bei pädiatrischen Nierentransplantatempfängern
TransNephro	Transition von Adoleszenten nach Nierentransplantation in die Erwachsenenbetreuung - Analyse der Versorgungssituation und prospektive, multizentrische Untersuchung eines neuen Transitionsmodells unter Einsatz von Fallmanagement und zeitgemäßer Telemedizin über Smartphones
HLA-Antikörper	Epidemiologie, Risikofaktoren und pathogenetische Bedeutung von de novo donorspezifischen HLA-Antikörpern bei pädiatrischen Nierentransplantatempfängern
INTENT	Initial treatment of idiopathic nephrotic syndrome in children with mycophenolate mofetil vs. prednisone: A randomized, controlled, multicenter trial
IMMRES	Immune Response of Pediatric Renal Transplant Recipients challenged by Sensitization, Vaccination or Non-Adherence: Cross-Sectional and Prospective Analyses of the International CERTAIN Registry Cohort
	Endotheliale Stammzellen bei hämolytisch-urämischem Syndrom

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

Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen

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

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

Zentrum für syndromale Entwicklungsstörungen

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

Zentrum für seltene Tumorerkrankungen im Kindes- und Jugendalter

NCT03643276	International Collaborative Treatment Protocol for Children and Adolescents With Acute Lymphoblastic Leukemia - AIEOP-BFM ALL 2017
NCT03206671	B-NHL 2013 - Treatment Protocol of the NHL-BFM and the NOPHO Study Groups for Mature Aggressive B-cell Lymphoma and Leukemia in Children and Adolescents
NCT03007147	International Phase 3 Trial in Philadelphia Chromosome-Positive Acute Lymphoblastic Leukemia (Ph+ALL) Testing Imatinib in Combination With Two Different Cytotoxic Chemotherapy Backbones
EudraCT 2017-002935-40	International cooperative prospective study for children and adolescents with standard risk ALK-positive anaplastic large cell lymphoma (ALCL) estimating the efficacy of Vinblastine
EudraCT 2007-004092-19	First international Inter-Group Study for nodular lymphocyte-predominant Hodgkin's Lymphoma in Children and Adolescents
EudraCT 2017-001691-39	LBL 2018 - International cooperative treatment protocol for children and adolescents with lymphoblastic lymphoma
EudraCT 2016-001784-36	Multicentre prospective trial for extracranial malignant germ cell tumours including a randomized comparison of Carboplatin and Cisplatin
EudraCT 2018-002988-25	Phase III Clinical Trial for CPX-351 in Myeloid Leukemia in Children with Down Syndrome 2018
EudraCT 2016-002828-85	Paediatric Hepatic International Tumour Trial
EudraCT 2018-000533-13	Randomized multi-centre open-label non-inferiority phase 3 clinical trial for patients with a stage IV childhood renal tumour comparing upfront Vincristine, Actinomycin-D and Doxorubicin
ALL-REZ Beobachtungsstudie	ALL-REZ BFM-Beobachtungsstudie und Biobank für Rezidive einer akuten lymphoblastischen Leukämie im Kindes – und Jugendalter
CWS-SoTiSaR	A registry for soft tissue sarcoma and other soft tissue tumours in children, adolescents, and young adults
COSS Register	Klinisches Register für Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit Osteosarkomen und Knochentumoren
EWING 2008-Register	Ewing-Tumoren (Ewing-Sarkom, PNET, Askin-Tumor, Weichteil Ewing-Tumor)

GPOH-HD Register	Prospektives Register für Kinder und Jugendliche mit klassischem Hodgkin-Lymphom, nodulärem Lymphozyten-prädominanten Hodgkin-Lymphom (nLPHL) und rezidiertem Hodgkin-Lymphom
MET Register	Prospektives, multizentrisches Register zur Erfassung maligner endokriner Tumoren im Kindes- und Jugendalter
Lebertumorregister	Register für Lebertumoren bei Kindern und Jugendlichen
Neuroblastom Register 2016	Registry for neonates, infants, children, adolescents, and adults with newly diagnosed and/or relapsed neuroblastic tumors
	Nephroblastom-Register
NHL-BFM Registry 2012	Registry of the NHL-BFM study group for all subtypes of Non-Hodgkin Lymphoma diagnosed in children and adolescents
Seltene Tumoren-Register (STEP)	Register zur Verbesserung der epidemiologischen und klinischen Erfassung von Kindern und Jugendlichen mit besonders seltenen Tumoren
NPC-registry	A multicenter registry for nasopharyngeal cancer in children, adolescents and young adults
HLH-Register	A registry for hemophagocytic lymphohistiocytosis (HLH)
PTLD Register	Post Transplant Lymphoproliferative Disease
SIOPEATRT01	Internationale, prospektive "Umbrella"-Studie für Kinder und Jugendliche mit atypischen teratoiden/rhabdoiden Tumoren (ATRT) incl. einer randomisierten Phase III-Studie zur Untersuchung der Nichtunterlegenheit von 3 Kursen Hochdosis-Chemotherapie (HDCT) verglichen mit fokaler Strahlentherapie in der Konsolidierung
EU-RHAB	Europäisches Register für rhabdoiden Tumoren
HIT-HGG 2013	International cooperative Phase III Trial of the HIT HGG study Group for treatment of high grade glioma, diffuse intrinsic pontine glioma and gliomatosis cerebri in children and adolescents <18 years
LOGGIC Register	Register für molekulare und klinische Daten für pädiatrische niedriggradige Gliome
Kraniopharyngeom Registry 2019	Multicenter registry for patients with childhood-onset craniopharyngioma, xanthogranuloma, cysts of Rathke's pouch, meningioma, pituitary adenoma, arachnoid cysts
EudraCT 2013-002766-39	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)
------------------------	--

2.13 Qualitätsmanagement

Das Qualitätsmanagement hat am Universitätsklinikum Heidelberg einen hohen Stellenwert und ist in den strategischen Zielen verankert. In einzelnen Kliniken, Instituten und Zentren wurden spezifische QM-Systeme aufgebaut, die nach unterschiedlichen Verfahren (DIN EN ISO, OnkoZert, JACIE u.a.) zertifiziert bzw. akkreditiert sind. Das Element des PDCA-Zyklus (Plan, Do, Check, Act) ist dabei wesentlicher Bestandteil der Qualitätsmanagementaktivitäten.

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

ANHANG

Weiterführende Links:

www.seltene-erkrankungen-heidelberg.de

www.achse-online.de

www.namse.de

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

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

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

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

<https://eurobloodnet.eu/>

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

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

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

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

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

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

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

Leitlinien und Konsensuspapiere

Amyloidose-Zentrum Heidelberg

Publizierte Leitlinien

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

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

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

Adams D, Suhr OB, **Hund E**, Obici L, Tournev I, Campistol JM, Slama MS, Hazenberg BP, Coelho T, European Network for TTR-FAP (ATTReuNET) (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, Péroni JM, Piel FB, Russo G, Sainati L, Schmutz 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 Autoinflammation Heidelberg

Publizierte Leitlinien und Experten-Konsensus

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.

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

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:

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

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, Schonfeld 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 JFF, 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, Johansson 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**, Moazed-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

In Bearbeitung

- AWMF-Leitlinie „Lungenerkrankung bei Mukoviszidose“: Pseudomonas aeruginosa

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, Mancía 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, Bockenbauer 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, Bockenbauer 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 erythematodes 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 Neugeborenenenscreening, 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, Serano 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 acidemia and propionic acidemia: 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, Gizewska 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

Grasemann C, Matar N, Bauer J, Manka E, Mundlos C, Krude H, Grüters A, **Hoffmann GF, Choukair D**, Burgard P (2020) Ein strukturierter Versorgungspfad von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin für Jugendliche und junge Erwachsene mit einer seltenen Erkrankung. *Monatsschr Kinderheilkd* doi.org/10.1007/s00112-020-00978-w

Rillig F, Grüters A, Bäumer T, **Hoffmann GF, Choukair D**, Berner R, Lee-Kirsch MA, Mücke M, Grasemann C, Ripke A, Zeltner L, Müller G, Glauch M, Graessner H, Hauck F, Klein C, Nöthen MM, Riess O, Mundlos S, Meitinger T, Kurt T, Wainwright KL, Schmitt J, Schramm C, Krude H. The interdisciplinary diagnosis of rare diseases—results of the Translate-NAMSE project. DOI: 10.3238/arztebl.m2022.0219

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

Grasemann C, Höppner J, Burgard P, Matar N, **Hoffmann GF**, Müller G, Berner R, Lee-Kirsch M, Wainwright K, Baumgarten S, Weiler-Normann C, **Choukair D**. Ressourcenverbrauch der strukturierten Transition junger Menschen mit seltener Erkrankung aus der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin. Aufwand und Kostenanalyse aus dem Projekt TRANSLATE-NAMSE. *Monatsschr Kinderheilkd* doi.org/10.1007/s00112-021-01350-2

Krude H, Berner B, **Hoffmann GF**. Diagnostik seltener Erkrankungen in der Pädiatrie. *Monatsschr Kinderheilkd* *Monatsschr Kinderheilkd* doi.org/10.1007/s00112-021-01354-y

Choukair D, Hauck F, Bettendorf M, Krude H, Klein C, Bäumer T, Berner R, Lee-Kirsch MA, Grasemann C, Burgard P, **Hoffmann GF**. An Integrated clinical pathway for diagnosis, treatment and care of rare diseases: model, operating procedures, and results of the project TRANSLATE-NAMSE funded by the German Federal Joint Committee. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1):474.

Druschke D, Krause F, Müller G, Scharfe J, **Hoffmann GF**, Schmitt J; TRANSLATE-NAMSE-Consortium. Potentials and current shortcomings in the cooperation between German centers for rare diseases and primary care physicians: results from the project TRANSLATE-NAMSE. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1):494.

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

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

Dohrn MF, Ihne S, **Hegenbart U**, Medina J, Züchner SL, Coelho T, Hahn K. Targeting transthyretin - Mechanism-based treatment approaches and future perspectives in hereditary amyloidosis. *J Neurochem.* 2021;156(6):802-818.

Volz MJ, Pleger ST, Weber A, Geis NA, Hamed S, Mereles D, **Hegenbart U, Katus HA, Frey N**, Raake PW, Kreusser MM. Initial experience with percutaneous mitral valve repair in patients with cardiac amyloidosis. *Eur J Clin Invest.* 2021 ;51(6):e13473.

Hein SJ, Knoll M, **Aus dem Siepen F**, Furkel J, **Schoenland S, Hegenbart U, Katus HA**, Kristen AV, Konstandin M. Elevated interleukin-6 levels are associated with impaired outcome in cardiac transthyretin amyloidosis. *World J Cardiol.* 2021;13(3):55-67.

Saunders CN, Chattopadhyay S, Huhn S, Weinhold N, Hoffmann P, Nöthen MM, Jöckel KH, Schmidt B, Landi S, Goldschmidt H, Milani P, Merlini G, Rowcieno D, Hawkins P, **Hegenbart U**, Palladini G, Wechalekar A, **Schönland SO**, Försti A, Houlston R, Hemminki K. Search for AL amyloidosis risk factors using Mendelian randomization. *Blood Adv.* 2021;5(13):2725-2731.

Rademaker L, Karimi-Farsijani S, Andreotti G, Baur J, Neumann M, Schreiner S, Berghaus N, Motika R, Haupt C, Walther P, Schmidt V, Huhn S, **Hegenbart U, Schönland SO**, Wiese S, Read C, Schmidt M, Fändrich M. Role of mutations and post-translational modifications in systemic AL amyloidosis studied by cryo-EM. *Nat Commun.* 2021;12(1):6434.

Palladini G, **Schönland SO**, Sanchorawala V, Kumar S, Wechalekar A, **Hegenbart U**, Milani P, Ando Y, Westermarck P, Dispenzieri A, Merlini G. Clarification on the definition of complete haematologic response in light-chain (AL) amyloidosis. *Amyloid.* 2021;28(1):1-2.

- Ungerer MN, Hund E, Purrucker JC, Huber L, Kimmich C, **Aus dem Siepen F**, Hein S, Kristen AV, **Hinderhofer K**, Kollmer J, **Schönland S**, **Hegenbart U**, **Weiler M**. Real-world outcomes in non-endemic hereditary transthyretin amyloidosis with polyneuropathy: a 20-year German single-referral centre experience. *Amyloid*. 2021;28(2):91-99.
- Basset M, Kimmich CR, Schreck N, Krzykalla J, Dittrich T, Veelken K, Goldschmidt H, Seckinger A, Hose D, Jauch A, **Müller-Tidow C**, Benner A, **Hegenbart U**, **Schönland SO**. Lenalidomide and dexamethasone in relapsed/refractory immunoglobulin light chain (AL) amyloidosis: results from a large cohort of patients with long follow-up. *Br J Haematol*. 2021;195(2):230-243.
- Hein S, Furkel J, Knoll M, **Aus dem Siepen F**, **Schönland S**, **Hegenbart U**, **Katus HA**, Kristen AV, Konstandin MH. Impaired in vitro growth response of plasma-treated cardiomyocytes predicts poor outcome in patients with transthyretin amyloidosis. *Clin Res Cardiol*. 2021;110(4):579-590.
- Heinicke T, Krahl R, Kahl C, Cross M, Scholl S, Wolf HH, Hähling D, **Hegenbart U**, Peter N, Schulze A, Florschütz A, Schmidt V, Reifenrath K, Zojer N, Junghanss C, Sayer HG, Maschmeyer G, Späth C, Hochhaus A, Fischer T, Al-Ali HK, Niederwieser D. Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation improves long-term outcome for relapsed AML patients across all ages: results from two East German Study Group Hematology and Oncology (OSHO) trials. *Ann Hematol*. 2021;100(9):2387-2398.
- Derigs P, Radujkovic A, Schubert ML, Schnitzler P, Schöning T, **Müller-Tidow C**, **Hegenbart U**, **Schönland SO**, Luft T, Dreger P, Schmitt M. Letermovir prophylaxis is effective in preventing cytomegalovirus reactivation after allogeneic hematopoietic cell transplantation: single-center real-world data. *Ann Hematol*. 2021;100(8):2087-2093.
- Rademaker L, Baur J, Huhn S, Haupt C, **Hegenbart U**, **Schönland S**, Bansal A, Schmidt M, Fändrich M. Cryo-EM reveals structural breaks in a patient-derived amyloid fibril from systemic AL amyloidosis. *Nat Commun*. 2021;12(1):875.
- Oubari S, Naser E, Papathanasiou M, Luedike P, Hagenacker T, Thimm A, Rischpler C, Kessler L, Kimmich C, **Hegenbart U**, **Schönland S**, Rassaf T, Reinhardt HC, Jöckel KH, Dürig J, Dührsen U, Carpinteiro A. Impact of time to diagnosis on Mayo stages, treatment outcome, and survival in patients with AL amyloidosis and cardiac involvement. *Eur J Haematol*. 2021;107(4):449-457.
- Authier D, **Hegenbart U**, Pohl F, Rosenwald A, Kircher S, Menhart K, Perl M, Cerny J, Mayer S, Herr W, Grube M. Low dose stereotactic irradiation and dexamethasone in primary cerebral light chain deposition disease (LCDD). *Leuk Lymphoma*. 2021;62(9):2267-2271.
- Pradhan T, Annamalai K, Sarkar R, **Hegenbart U**, **Schönland S**, Fändrich M, Reif B. Solid state NMR assignments of a human λ -III immunoglobulin light chain amyloid fibril. *Biomol NMR Assign*. 2021;15(1):9-16.
- Schönfelder J, Pfeiffer PB, Pradhan T, Bijzet J, Hazenberg BPC, **Schönland SO**, **Hegenbart U**, Reif B, Haupt C, Fändrich M. Protease resistance of ex vivo amyloid fibrils implies the proteolytic selection of disease-associated fibril morphologies. *Amyloid*. 2021;28(4):243-251.
- Kimmich CR, Terzer T, Benner A, Hansen T, Carpinteiro A, Dittrich T, Veelken K, Jauch A, Huhn S, Basset M, Goldschmidt H, **Müller-Tidow C**, **Schönland SO**, **Hegenbart U**. Daratumumab, lenalidomide, and dexamethasone in systemic light-chain amyloidosis: High efficacy, relevant toxicity and main adverse effect of gain 1q21. *Am J Hematol*. 2021;96(7):E253-E257.
- Mai EK, Schmitt T, **Radujkovic A**, König L, Goldschmidt H, Ho AD, Luft T, **Müller-Tidow C**, Dreger P, **Hegenbart U**, **Schönland SO**. Submyeloablative total body irradiation-based conditioning and allogeneic stem cell transplantation in high-risk myeloma with early progression after up-front autologous transplantation. *Br J Haematol*. 2022;196(1):244-248.
- Dispenzieri A, Kastritis E, Wechalekar AD, **Schönland SO**, Kim K, Sanchorawala V, Landau HJ, Kwok F, Suzuki K, Comenzo RL, Berg D, Liu G, Kumar A, Faller DV, Merlini G. A randomized phase 3 study of ixazomib-dexamethasone versus physician's choice in relapsed or refractory AL amyloidosis. *Leukemia*. 2022;36(1):225-235.
- Lobitz S, **Kunz JB**, Cario H, Hakimeh D, Jarisch A, **Kulozik AE**, Oevermann L, Grosse R. Introduction of Universal Newborn Screening for Sickle Cell Disease in Germany-A Brief Narrative Review. *Int J Neonatal Screen*. 2021;7(1):7.
- Kunz JB**, Schlotmann A, **Daubenbüchel A**, Lobitz S, Jarisch A, Grosse R, Cario H, Oevermann L, Hakimeh D, **Tagliaferri L**, **Kulozik AE**. Benefits of a Disease Management Program for Sickle Cell Disease in Germany

2011-2019: The Increased Use of Hydroxyurea Correlates with a Reduced Frequency of Acute Chest Syndrome. *J Clin Med.* 2021;10(19):4543.

Johann PD, Wuchter P, Trojanova L, Sturm D, Lu KH, **Kulozik AE, Kunz JB**. Cui Bono? Identifying Patient Groups That May Benefit From Granulocyte Transfusions in Pediatric Hematology and Oncology. *J Pediatr Hematol Oncol.* 2021 doi: 10.1097/MPH.0000000000002349.

Stockklausner C, **Duffert CM**, Cario H, Knöfler R, Streif W, **Kulozik AE**; THROMKID-Plus Studiengruppe der Gesellschaft für Thrombose- und Hämostaseforschung (GTH) and of Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH). Thrombocytosis in children and adolescents-classification, diagnostic approach, and clinical management. *Ann Hematol.* 2021;100(7):1647-1665.

Gattermann N, **Muckenthaler MU, Kulozik AE**, Metzgeroth G, Hastka J. The Evaluation of Iron Deficiency and Iron Overload. *Dtsch Arztebl Int.* 2021;118(49):847-856.

Al-Saeedi M, Ramouz A, Khajeh E, El Rafidi A, Ghamarnejad O, Shafiei S, Ali-Hasan-Al-Saegh S, **Probst P, Stojkovic M**, Weber TF, Hoffmann K, **Mehrabi A**. Endocystectomy as a conservative surgical treatment for hepatic cystic echinococcosis: A systematic review with single-arm meta-analysis. *PLoS Negl Trop Dis.* 2021;15(5):e0009365.

Golriz M, Flossmann V, Ramouz A, Majlesara A, Kulu Y, **Stojkovic M, Mehrabi A**. Case Report: Successful DaVinci-Assisted Major Liver Resection for Alveolar Echinococcosis. *Front Surg.* 2021;8:639304.

Heiler U, Ruf M, Meinig H, Hasenfus A, **Stojkovic M**, Pitzen T. Deep lumbar back pain and neurological sensory deficits in a 56-year-old male patient. *Internist (Berl).* 2021;62(9):980-984.

Kohli M, Schiller I, Dendukuri N, Yao M, Dheda K, **Denkinger CM**, Schumacher SG, Steingart KR. Xpert MTB/RIF Ultra and Xpert MTB/RIF assays for extrapulmonary tuberculosis and rifampicin resistance in adults. *Cochrane Database Syst Rev.* 2021;1(1):CD012768.

Cao Y, Parmar H, Gaur RL, Lieu D, Raghunath S, Via N, Battaglia S, Cirillo DM, **Denkinger C**, Georghiou S, Kwiatkowski R, Persing D, Alland D, Chakravorty S. Xpert MTB/XDR: a 10-Color Reflex Assay Suitable for Point-of-Care Settings To Detect Isoniazid, Fluoroquinolone, and Second-Line-Injectable-Drug Resistance Directly from Mycobacterium tuberculosis-Positive Sputum. *J Clin Microbiol.* 2021;59(3):e02314-20.

Penn-Nicholson A, Gomathi SN, Ugarte-Gil C, Meaza A, Lavu E, Patel P, Choudhury B, Rodrigues C, Chadha S, Kazi M, Macé A, Nabeta P, Boehme C, Gangakhedkar RR, Sarin S, Tesfaye E, Gotuzzo E, du Cros P, Tripathy S, Ruhwald M, Singh M, **Denkinger CM**, Schumacher SG; Truenat Trial Consortium; Members of the Truenat Trial Consortium. A prospective multicentre diagnostic accuracy study for the Truenat tuberculosis assays. *Eur Respir J.* 2021;58(5):2100526.

Raizada N, McDowell A, Parija D, Sachdeva KS, Khaparde SD, Rao R, Pavani TN, Sudha S, Tyagi H, Rebecca YM, Huddart S, Salhotra VS, Nair SA, **Denkinger CM**, Chadha SS, Sarin S, Kalra A. Pathways to diagnosis of pediatric TB patients: A mixed methods study from India. *Indian J Tuberc.* 2021;68(3):363-373.

Howlett P, Nabeta P, Tukvadze N, Schumacher SG, **Denkinger CM**. Retrospective Diagnostic Accuracy Study of Abbott RealTime MTB against Xpert MTB/RIF Ultra and Xpert MTB/RIF for the Diagnosis of Pulmonary Tuberculosis and Susceptibility to Rifampin and Isoniazid Treatment. *Microbiol Spectr.* 2021;9(1):e0013221.

Haraka F, Kakolwa M, Schumacher SG, Nathavitharana RR, **Denkinger CM**, Gagneux S, Reither K, Ross A. Impact of the diagnostic test Xpert MTB/RIF on patient outcomes for tuberculosis. *Cochrane Database Syst Rev.* 2021;5(5):CD012972.

Zimmer AJ, Schumacher SG, Södersten E, Mantsoki A, Wyss R, Persing DH, Banderby S, Strömquist Meuzelaar L, Prieto J, Gnanashanmugam D, Khatri P, Ongarello S, Ruhwald M, **Denkinger CM**. A novel blood-based assay for treatment monitoring of tuberculosis. *BMC Res Notes.* 2021;14(1):247

Nkereuwem E, Togun T, Gomez MP, Székely R, Macé A, Jobe D, Schumacher SG, Kampmann B, **Denkinger CM**; Reach4KidsAfrica (R4KA) Consortium. Comparing accuracy of lipoarabinomannan urine tests for diagnosis of pulmonary tuberculosis in children from four African countries: a cross-sectional study. *Lancet Infect Dis.* 2021;21(3):376-384.

Reddy KP, **Denkinger CM**, Broger T, McCann NC, Gupta-Wright A, Kerkhoff AD, Pei PP, Shebl FM, Fielding KL, Nicol MP, Horsburgh CR, Meintjes G, Freedberg KA, Wood R, Walensky RP. Cost-effectiveness of a Novel Lipoarabinomannan Test for Tuberculosis in Patients With Human Immunodeficiency Virus. *Clin Infect Dis.* 2021;73(7):e2077-e2085.

de Vos M, Scott L, David A, Trollip A, Hoffmann H, Georghiou S, Carmona S, Ruhwald M, Stevens W, **Denkinger CM**, Schumacher SG. Comparative Analytical Evaluation of Four Centralized Platforms for the Detection of Mycobacterium tuberculosis Complex and Resistance to Rifampicin and Isoniazid. *J Clin Microbiol.* 2021;59(3):e02168-20.

Kohli M, MacLean E, Pai M, Schumacher SG, **Denkinger CM**. Diagnostic accuracy of centralised assays for TB detection and detection of resistance to rifampicin and isoniazid: a systematic review and meta-analysis. *Eur Respir J.* 2021;57(2):2000747.

Nicol MP, Schumacher SG, Workman L, Broger T, Baard C, Prins M, Bateman L, du Toit E, van Heerden J, Szekeley R, Zar HJ, **Denkinger CM**. Accuracy of a Novel Urine Test, Fujifilm SILVAMP Tuberculosis Lipoarabinomannan, for the Diagnosis of Pulmonary Tuberculosis in Children. *Clin Infect Dis.* 2021;72(9):e280-e288.

Kerkhoff AD, Cattamanchi A, Muyoyeta M, **Denkinger CM**, Dowdy DW. Validating novel diagnostic assays for tuberculosis in the context of existing tools. *Lancet Glob Health.* 2021;9(9):e1209.

Samuels THA, Wyss R, Ongarello S, Moore DAJ, Schumacher SG, **Denkinger CM**. Evaluation of the diagnostic performance of laboratory-based c-reactive protein as a triage test for active pulmonary tuberculosis. *PLoS One.* 2021;16(7):e0254002.

Qin ZZ, Naheyan T, Ruhwald M, **Denkinger CM**, Gelaw S, Nash M, Creswell J, Kik SV. A new resource on artificial intelligence powered computer automated detection software products for tuberculosis programmes and implementers. *Tuberculosis (Edinb).* 2021;127:102049.

Georghiou SB, Penn-Nicholson A, de Vos M, Macé A, Syrnis MW, Jacob K, Mape A, Parmar H, Cao Y, Coulter C, Ruhwald M, Pandey SK, Schumacher SG, **Denkinger CM**. Analytical performance of the Xpert MTB/XDR® assay for tuberculosis and expanded resistance detection. *Diagn Microbiol Infect Dis.* 2021;101(1):115397.

Medina-Marino A, de Vos L, Bezuidenhout D, **Denkinger CM**, Schumacher SG, Shin SS, Stevens W, Theron G, van der Walt M, Daniels J. "I got tested at home, the help came to me": acceptability and feasibility of home-based TB testing of household contacts using portable molecular diagnostics in South Africa. *Trop Med Int Health.* 2021;26(3):343-354.

Södersten E, Ongarello S, Mantsoki A, Wyss R, Persing DH, Banderby S, Strömquist Meuzelaar L, Prieto J, Gnanashanmugam D, Khatri P, Schumacher SG, **Denkinger CM**. Diagnostic Accuracy Study of a Novel Blood-Based Assay for Identification of Tuberculosis in People Living with HIV. *J Clin Microbiol.* 2021;59(3):e01643-20.

Becker SL, Weber SF, de Forest A, Phiri S, Förster P, Nhlema A, **Denkinger CM**, Nimmegern A, Neuhann F. Application of a POCCTA rapid diagnostic test and serology for detection of schistosomiasis in HIV-positive individuals in urban Malawi. *Acta Trop.* 2021;224:106142.

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

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

Vick P, Eberle B, **Choukair D**, Weiss B, Roeth R, Schneider I, Paramasivam N, **Bettendorf M**, Rappold GA. Identification of ZBTB26 as a Novel Risk Factor for Congenital Hypothyroidism. *Genes (Basel).* 2021;12(12):1862.

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

Hoyer-Kuhn H, Huebner A, Richter-Unruh A, **Bettendorf M**, Rohrer T, Kapelari K, Riedl S, Mohnike K, Dörr HG, Roehl FW, Fink K, Holl RW, Woelfle J. Hydrocortisone dosing in children with classic congenital adrenal hyperplasia: results of the German/Austrian registry. *Endocr Connect.* 2021;10(5):561-569.

Lucas-Herald AK, Bryce J, Kyriakou A, Ljubicic ML, Arlt W, Audi L, Balsamo A, Baronio F, Bertelloni S, **Bettendorf M**, Brooke A, Claahsen van der Grinten HL, Davies JH, Hermann G, de Vries L, Hughes IA, Tadokoro-Cuccaro R, Darendeliler F, Poyrazoglu S, Ellaithi M, Evliyaoglu O, Fica S, Nedelea L, Gawlik A, Globa E, Zelinska N, Guran T, Güven A, Hannema SE, Hiort O, Holterhus PM, Iotova V, Mladenov V, Jain V, Sharma R, Jennane F, Johnston C, Guerra Junior G, Konrad D, Gaisl O, Krone N, Krone R, Lachlan K, Li D, Lichiardopol C, Lisa L, Markosyan R, Mazen I, Mohnike K, Niedziela M, Nordenstrom A, Rey R, Skaeil M, Tack LJW,

Tomlinson J, Weintrob N, Cools M, Ahmed SF. Gonadectomy in conditions affecting sex development: a registry-based cohort study. *Eur J Endocrinol.* 2021;184(6):791-801.

Matejek N, Tittel SR, Haberland H, Rohrer T, Busemann EM, Jorch N, Schwab KO, Wölfle J, Holl RW, **Bettendorf M**. Predictors of transient congenital primary hypothyroidism: data from the German registry for congenital hypothyroidism (AQUAPE "HypoDok"). *Eur J Pediatr.* 2021;180(8):2401-2408.

Thomann J, Tittel SR, Voss E, Oeverink R, Palm K, Fricke-Otto S, Kapelari K, Holl RW, Woelfle J, **Bettendorf M**. Guideline Adherence and Registry Recruitment of Congenital Primary Hypothyroidism: Data from the German Registry for Congenital Hypothyroidism (HypoDok). *Int J Neonatal Screen.* 2021;7(1):10.

Vogt PH, Zimmer J, Bender U, **Strowitzki T**. AZFa candidate gene UTY and its X homologue UTX are expressed in human germ cells. *Reprod Fertil.* 2021;2(2):151-160.

Vogt PH, Bender U, Deibel B, Kiesewetter F, Zimmer J, **Strowitzki T**. Human AZFb deletions cause distinct testicular pathologies depending on their extensions in Yq11 and the Y haplogroup: new cases and review of literature. *Cell Biosci.* 2021;11(1):60.

Kaemmerer AS, **Gorenflo M**, Huscher D, Pittrow D, Ewert P, Pausch C, Delcroix M, Ghofrani HA, Hoepfer MM, Kozlik-Feldmann R, Skride A, Stähler G, Vizza CD, Jureviciene E, Jancauskaite D, Gumbiene L, Ewert R, Dähnert I, Held M, Halank M, Skowasch D, Klose H, Wilkens H, Milger K, Jux C, Koestenberger M, Scelsi L, Brunner E, Hofbeck M, Ulrich S, Vonk Noordegraaf A, Lange TJ, Bruch L, Konstantinides S, Claussen M, Löffler-Ragg J, Wirtz H, Apitz C, Neidenbach R, Freilinger S, Nemes A, Opitz C, Grünig E, Rosenkranz S. Medical treatment of pulmonary hypertension in adults with congenital heart disease: updated and extended results from the International COMPERA-CHD Registry. *Cardiovasc Diagn Ther.* 2021;11(6):1255-1268.

Kovacevic A, Elsässer M, Fluhr H, Müller A, Starystach S, Bär S, **Gorenflo M**. Counseling for fetal heart disease-current standards and best practice. *Transl Pediatr.* 2021;10(8):2225-2234

Gorenflo M, Ziesenheim VC. Treatment of pulmonary arterial hypertension in children. *Cardiovasc Diagn Ther.* 2021;11(4):1144-1159.

Beckmann A, Dittrich S, Arenz C, Krogmann ON, Horke A, Tengler A, Meyer R, Bauer UMM, Hofbeck M; German Quality Assurance / Competence Network for Congenital Heart Defects Investigators. German Registry for Cardiac Operations and Interventions in Patients with Congenital Heart Disease: Report 2020-Comprehensive Data from 6 Years of Experience. *Thorac Cardiovasc Surg.* 2021;69(S 03):e21-e31.

Remes A, Arif R, Franz M, Jungmann A, Zaradzki M, Puehler T, Heckmann MB, **Frey N**, **Karck M**, Kallenbach K, Hecker M, Müller OJ, Wagner AH. AAV-mediated AP-1 decoy oligonucleotide expression inhibits aortic elastolysis in a mouse model of Marfan syndrome. *Cardiovasc Res.* 2021;117(12):2459-2473.

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.* 2021;S0022-5223(21)01123-5.

McDonagh TA, Metra M, Adamo M, Gardner RS, Baumbach A, Böhm M, Burri H, Butler J, Čelutkienė J, Chioncel O, Cleland JGF, Coats AJS, Crespo-Leiro MG, Farmakis D, Gilard M, Heymans S, Hoes AW, Jaarsma T, Jankowska EA, Lainscak M, Lam CSP, Lyon AR, McMurray JVV, Mebazaa A, Mindham R, Muneretto C, Francesco Piepoli M, Price S, Rosano GMC, Ruschitzka F, Kathrine Skibelund A; ESC Scientific Document Group. 2021 ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure. *Eur Heart J.* 2021;42(36):3599-3726

Anker SD, Butler J, Filippatos G, Ferreira JP, Bocchi E, Böhm M, Brunner-La Rocca HP, Choi DJ, Chopra V, Chuquiure-Valenzuela E, Giannetti N, Gomez-Mesa JE, Janssens S, Januzzi JL, Gonzalez-Juanatey JR, Merkely B, Nicholls SJ, Perrone SV, Piña IL, Ponikowski P, Senni M, Sim D, Spinar J, Squire I, Taddei S, Tsutsui H, Verma S, Vinereanu D, Zhang J, Carson P, Lam CSP, Marx N, Zeller C, Sattar N, Jamal W, Schnaidt S, Schnee JM, Brueckmann M, Pocock SJ, Zannad F, Packer M; EMPEROR-Preserved Trial Investigators N Engl J Med. 2021;385(16):1451-1461.

Authors/Task Force Members:, McDonagh TA, Metra M, Adamo M, Gardner RS, Baumbach A, Böhm M, Burri H, Butler J, Čelutkienė J, Chioncel O, Cleland JGF, Coats AJS, Crespo-Leiro MG, Farmakis D, Gilard M, Heymans S, Hoes AW, Jaarsma T, Jankowska EA, Lainscak M, Lam CSP, Lyon AR, McMurray JVV, Mebazaa A, Mindham R, Muneretto C, Francesco Piepoli M, Price S, Rosano GMC, Ruschitzka F, Kathrine Skibelund A; 2021 ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure: Developed by the Task Force for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure of the European Society of

Cardiology (ESC). With the special contribution of the Heart Failure Association (HFA) of the ESC. ESC Scientific Document Group. *Eur J Heart Fail.* 2022;24(1):4-131.

Desch S, Freund A, Akin I, Behnes M, Preusch MR, Zelniker TA, Skurk C, Landmesser U, Graf T, Eitel I, Fierina G, Haake H, Nordbeck P, Hammer F, Felix SB, Hassager C, Engström T, Fichtlscherer S, Ledwoch J, Lenk K, Joner M, Steiner S, Liebetrau C, Voigt I, Zeymer U, Brand M, Schmitz R, Horstkotte J, Jacobshagen C, Pösch J, Abdel-Wahab M, Lurz P, Jobs A, de Waha-Thiele S, Olbrich D, Sandig F, König IR, Brett S, Vens M, Klinge K, Thiele H; Angiography after Out-of-Hospital Cardiac Arrest without ST-Segment Elevation. TOMAHAWK Investigators. *N Engl J Med.* 2021;385(27):2544-2553.

Yilmaz A, Bauersachs J, Bengel F, Büchel R, Kindermann I, Klingel K, Knebel F, **Meder B**, Morbach C, Nagel E, Schulze-Bahr E, **Aus dem Siepen F**, **Frey N**. Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: position statement of the German Cardiac Society (DGK). *Clin Res Cardiol.* 2021;110(4):479-506.

Pieske B, Wachter R, Shah SJ, Baldrige A, Szeczoedy P, Ibram G, Shi V, Zhao Z, Cowie MR; PARALLAX Investigators and Committee members. Effect of Sacubitril/Valsartan vs Standard Medical Therapies on Plasma NT-proBNP Concentration and Submaximal Exercise Capacity in Patients With Heart Failure and Preserved Ejection Fraction: The PARALLAX Randomized Clinical Trial. *JAMA.* 2021;326(19):1919-1929.

Sicklinger F, Meyer IS, Li X, Radtke D, Dicks S, Kornadt MP, Mertens C, Meier JK, Lavine KJ, Zhang Y, Kuhn TC, Terzer T, Patel J, Boerries M, Schramm G, **Frey N**, **Katus HA**, Voehringer D, Leuschner F. Basophils balance healing after myocardial infarction via IL-4/IL-13. *J Clin Invest.* 2021;131(13):e136778.

Rothgangl T, Dennis MK, Lin PJC, Oka R, Witzigmann D, Villiger L, Qi W, Hruzova M, Kissling L, Lenggenhager D, Borrelli C, Egli S, **Frey N**, Bakker N, Walker JA 2nd, Kadina AP, Victorov DV, Pacesa M, Kreutzer S, Kontarakis Z, Moor A, Jinek M, Weissman D, Stoffel M, van Boxtel R, Holden K, Pardi N, Thöny B, Häberle J, Tam YK, Semple SC, Schwank G. In vivo adenine base editing of PCSK9 in macaques reduces LDL cholesterol levels. *Nat Biotechnol.* 2021;39(8):949-957.

Anselmo A, Frank D, Papa L, Viviani Anselmi C, Di Pasquale E, Mazzola M, Panico C, Clemente F, Soldani C, Pagiatakis C, Hinkel R, Thalmann R, Kozlik-Feldmann R, Miragoli M, Carullo P, Vacchiano M, Chaves-Sanjuan A, Santo N, Losi MA, Ferrari MC, Puca AA, Christiansen V, Seoudy H, Freitag-Wolf S, **Frey N**, Dempfle A, Mercola M, Esposito G, Briguori C, Kupatt C, Condorelli G. Myocardial hypoxic stress mediates functional cardiac extracellular vesicle release. *Eur Heart J.* 2021;42(28):2780-2792.

Scholz KH, Busch HJ, **Frey N**, Kelm M, Rott N, Thiele H, Böttiger BW. [Quality indicators and structural requirements for Cardiac Arrest Centers-Update 2021]. *Notf Rett Med.* 2021;24(5):826-830.

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

Mages C, Gampp H, Syren P, Rahm AK, André F, **Frey N**, Lugenbiel P, Thomas D. Electrical Ventricular Remodeling in Dilated Cardiomyopathy. *Cells.* 2021;10(10):2767.

Haas J, Frese KS, Sedaghat-Hamedani F, Kayvanpour E, Tappu R, Nietsch R, Tugrul OF, Wisdom M, Dietrich C, Amr A, Weis T, Niederdränk T, Murphy MP, Krieg T, Dörr M, Völker U, Fielitz J, **Frey N**, Felix SB, Keller A, **Katus HA**, **Meder B**. Energy Metabolites as Biomarkers in Ischemic and Dilated Cardiomyopathy. *Int J Mol Sci.* 2021;22(4):1999.

Finke D, Heckmann MB, **Frey N**, Lehmann LH. Cancer-A Major Cardiac Comorbidity With Implications on Cardiovascular Metabolism. *Front Physiol.* 2021;12:729713.

Banerjee S, **Frey N**. Urethral Inserts for the Management of Adult Male Urinary Incontinence [Internet]. Ottawa (ON): Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health; 2021 Apr.

Alesutan I, Luong TTD, Schelski N, Masyout J, Hille S, Schneider MP, Graham D, Zickler D, Verheyen N, Estepa M, Pasch A, Maerz W, Tomaschitz A, Pilz S, **Frey N**, Lang F, Delles C, Müller OJ, Pieske B, Eckardt KU, Scherberich J, Voelkl J. Circulating uromodulin inhibits vascular calcification by interfering with pro-inflammatory cytokine signalling. *Cardiovasc Res.* 2021;117(3):930-941.

Abdin A, Bauersachs J, **Frey N**, Kindermann I, Link A, Marx N, Lainscak M, Slawik J, Werner C, Wintrich J, Böhm M. Timely and individualized heart failure management: need for implementation into the new guidelines. *Clin Res Cardiol.* 2021;110(8):1150-1158.

Zheng T, Ellinghaus D, Juzenas S, Cossais F, Burmeister G, Mayr G, Jørgensen IF, Teder-Laving M, Skogholt AH, Chen S, Strege PR, Ito G, Banasik K, Becker T, Bokelmann F, Brunak S, Buch S, Clausnitzer H, Datz C;

DBDS Consortium, Degenhardt F, Doniec M, Erikstrup C, Esko T, Forster M, **Frey N**, Fritsche LG, Gabrielsen ME, Gräßle T, Gsur A, Gross J, Hampe J, Hendricks A, Hinz S, Hveem K, Jongen J, Junker R, Karlsen TH, Hemmrich-Stanisak G, Kruis W, Kupcinkas J, Laubert T, Rosenstiel PC, Röcken C, Laudes M, Leendertz FH, Lieb W, Limperger V, Margetis N, Mätz-Rensing K, Németh CG, Ness-Jensen E, Nowak-Göttl U, Pandit A, Pedersen OB, Peleikis HG, Peuker K, Rodriguez CL, Rühlemann MC, Schniewind B, Schulzky M, Skieceviciene J, Tepel J, Thomas L, Uellendahl-Werth F, Ullum H, Vogel I, Volzke H, von Fersen L, von Schönfels W, Vanderwerff B, Wilking J, Wittig M, Zeissig S, Zobel M, Zawistowski M, Vacic V, Sazonova O, Noblin ES; 23andMe Research Team, Farrugia G, Beyder A, Wedel T, Kahlke V, Schafmayer C, D'Amato M, Franke A. Genome-wide analysis of 944 133 individuals provides insights into the etiology of haemorrhoidal disease. *Gut*. 2021;70(8):1538-49.

Feistritz HJ, Kurz T, Stachel G, Hartung P, Lurz P, Eitel I, Marquetand C, Nef H, Doerr O, Vigelius-Rauch U, Lauten A, Landmesser U, Treskatsch S, Abdel-Wahab M, Sandri M, Holzhey D, Borger M, Ender J, Ince H, Öner A, Meyer-Saraei R, Hambrecht R, Wienbergen H, Fach A, Augenstein T, **Frey N**, König IR, Vonthein R, Funkat AK, Berggreen AE, Heringlake M, Desch S, de Waha-Thiele S, Thiele H; SOLVE-TAVI Investigators. Impact of Anesthesia Strategy and Valve Type on Clinical Outcomes After Transcatheter Aortic Valve Replacement. *J Am Coll Cardiol*. 2021;77(17):2204-2215.

Kratochwil NA, Stillhart C, Diack C, Nagel S, Al Kotbi N, **Frey N**. Population pharmacokinetic analysis of RO5459072, a low water-soluble drug exhibiting complex food-drug interactions. *Br J Clin Pharmacol*. 2021;87(9):3550-3560.

Wiedmann F, **Frey N**, Schmidt C. Two-Pore-Domain Potassium (K₂P-) Channels: Cardiac Expression Patterns and Disease-Specific Remodelling Processes. *Cells*. 2021;10(11):2914.

Rott N, Scholz KH, Busch HJ, **Frey N**, Kelm M, Thiele H, Böttiger BW. Criteria for the certification of Cardiac Arrest Centers in Germany. *Resuscitation*. 2021;169:1-3.

Heil KM, Helmschrott M, Darche FF, Bruckner T, **Ehlermann P**, Kreuzer MM, Doesch AO, Sommer W, Warnecke G, **Frey N**, Rivinius R. Risk Factors, Treatment and Prognosis of Patients with Lung Cancer after Heart Transplantation. *Life (Basel)*. 2021;11(12):1344.

Gibiansky E, Gibiansky L, Chavanne C, **Frey N**, Jamois C. Population pharmacokinetic and exposure-response analyses of intravenous and subcutaneous rituximab in patients with chronic lymphocytic leukaemia. *CPT Pharmacometrics Syst Pharmacol*. 2021;10(8):914-927.

Deshpande A, Borlepawar A, Roskopf A, Frank D, **Frey N**, Rangrez AY. SH₃-Binding Glutamic Acid Rich-Deficiency Augments Apoptosis in Neonatal Rat Cardiomyocytes. *Int J Mol Sci*. 2021;22(20):11042.

Steeds RP, Messika-Zeitoun D, Thambyrajah J, Serra A, Schulz E, Maly J, Aiello M, Rudolph TK, Lloyd G, Bortone AS, Clerici A, Delle-Karth G, Rieber J, Indolfi C, Mancone M, Belle L, Lauten A, Arnold M, Bouma BJ, Lutz M, Deutsch C, Kurucova J, Thoenes M, Bramlage P, **Frey N**; IMPULSE registry group. IMPULSE: the impact of gender on the presentation and management of aortic stenosis across Europe. *Open Heart*. 2021;8(1):e001443.

Finke D, Romann SW, Heckmann MB, Hund H, Bougatf N, Kantharajah A, **Katus HA**, Müller OJ, **Frey N**, Giannitsis E, Lehmann LH. High-sensitivity cardiac troponin T determines all-cause mortality in cancer patients: a single-centre cohort study. *ESC Heart Fail*. 2021;8(5):3709-3719.

Djebli N, Buchheit V, Parrott N, Guerini E, Cleary Y, Fowler S, **Frey N**, Yu L, Mercier F, Phipps A, Meneses-Lorente G. Physiologically-Based Pharmacokinetic Modelling of Entrectinib Parent and Active Metabolite to Support Regulatory Decision-Making. *Eur J Drug Metab Pharmacokinet*. 2021;46(6):779-791.

Remes A, Basha DI, Puehler T, Borowski C, Hille S, Kummer L, Wagner AH, Hecker M, Soethoff J, Lutter G, Frank D, Arif R, **Frey N**, Zaradzki M, Müller OJ. Alginate hydrogel polymers enable efficient delivery of a vascular-targeted AAV vector into aortic tissue. *Mol Ther Methods Clin Dev*. 2021;21:83-93.

Kreuzer MM, Weber A, Geis NA, Grosseckler L, Volz MJ, Hamed S, **Katus HA**, Pleger ST, **Frey N**, Raake PW. Re-do MitraClip in patients with functional mitral valve regurgitation and advanced heart failure. *ESC Heart Fail*. 2021;8(6):4617-4625.

Salatzki J, Fischer T, Riffel J, André F, Hirschberg K, Ochs A, Hund H, Müller-Hennessen M, Giannitsis E, Friedrich MG, Scholz E, **Frey N**, **Katus HA**, Ochs M. Presence of contractile impairment appears crucial for structural remodeling in idiopathic left bundle-branch block. *J Cardiovasc Magn Reson*. 2021;23(1):39.

Wang P, Karg CA, **Frey N**, Frädrieh J, Vollmar AM, Moser S. Phyllobilins as a challenging diverse natural product class: Exploration of pharmacological activities. *Arch Pharm (Weinheim)*. 2021;354(10):e2100061.

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

Sasipong N, Schlegel P, Wingert J, Lederer C, Meinhardt E, Ziefer A, Schmidt C, Rapti K, Thöni C, **Frey N**, Most P, **Katus HA**, Raake PWJ. Ligand-activated RXFP1 gene therapy ameliorates pressure overload-induced cardiac dysfunction. *Mol Ther*. 2021;29(8):2499-2513.

Seoudy H, Al-Kassou B, Shamekhi J, Sugiura A, Frank J, Saad M, Bramlage P, Seoudy AK, Puehler T, Lutter G, Schulte DM, Laudes M, Nickenig G, **Frey N**, Sinning JM, Frank D. Frailty in patients undergoing transcatheter aortic valve replacement: prognostic value of the Geriatric Nutritional Risk Index. *J Cachexia Sarcopenia Muscle*. 2021;12(3):577-585.

Gopi V, Milles B, Spanuth E, Müller-Hennessen M, Biener M, Stoyanov K, **Frey N**, Giannitsis E. Comparison of the analytical performance of the PATHFAST high sensitivity cardiac troponin I using fresh whole blood vs. fresh plasma samples. *Clin Chem Lab Med*. 2021;59(9):1579-1584.

Kronlage M, Erbel C, Lichtenberg M, Heinrich U, **Katus HA**, **Frey N**, Giusca S, Korosoglou G. Safety and effectiveness of Phoenix atherectomy for endovascular treatment in calcified common femoral artery lesions. *Vasa*. 2021;50(5):378-386.

Syren P, Rahm AK, Schweizer PA, Bruehl C, **Katus HA**, **Frey N**, Thomas D, Lugenbiel P. Histone deacetylase 2-dependent ventricular electrical remodeling in a porcine model of early heart failure. *Life Sci*. 2021;281:119769.

Kraft M, Büscher A, Wiedmann F, L'hoste Y, Haefeli WE, **Frey N**, **Katus HA**, Schmidt C. Current Drug Treatment Strategies for Atrial Fibrillation and TASK-1 Inhibition as an Emerging Novel Therapy Option. *Front Pharmacol*. 2021;12:638445.

Korosoglou G, Giusca S, André F, **Aus dem Siepen F**, Nunninger P, Kristen AV, **Frey N**. Diagnostic Work-Up of Cardiac Amyloidosis Using Cardiovascular Imaging: Current Standards and Practical Algorithms. *Vasc Health Risk Manag*. 2021;17:661-673.

Darche FF, Helmschrott M, Rahm AK, Thomas D, Schweizer PA, Bruckner T, **Ehlermann P**, Kreusser MM, Warnecke G, **Frey N**, Rivinius R. Atrial fibrillation before heart transplantation is a risk factor for post-transplant atrial fibrillation and mortality. *ESC Heart Fail*. 2021;8(5):4265-4277.

Schlegel P, Crespo López P, Kreusser MM, **Katus HA**, **Frey N**, Geis NA, Raake PWJ. PASCAL-based mitral valve repair in an all-comer population: acute and mid-term clinical results. *ESC Heart Fail*. 2021;8(5):3530-3538.

Leinert C, Brefka S, Braisch U, Denninger N, Mueller M, Benzinger P, Bauer J, Bahrmann A, **Frey N**, **Katus HA**, Geisler T, Eschweiler G, Klaus J, Seufferlein T, Schuetze K, Gebhard F, Dreyhaupt J, Mueche R, Pahmeier K, Biermann-Stallwitz J, Wasem J, Flagmeier L, Dallmeier D, Denking M. A complex intervention to promote prevention of delirium in older adults by targeting caregiver's participation during and after hospital discharge - study protocol of the TRANsport and DELirium in older people (TRADE) project. *BMC Geriatr*. 2021;21(1):646.

Diack C, Schwab D, Cosson V, Buchheit V, Mazer N, **Frey N**. A Baseline Score to Predict Response to Ranibizumab Treatment in Neovascular Age-Related Macular Degeneration. *Transl Vis Sci Technol*. 2021;10(6):11.

Jonsson F, Schmitt C, Petry C, Mercier F, **Frey N**, Retout S. Exposure-Bleeding Count Modeling of Emicizumab for the Prophylaxis of Bleeding in Persons with Hemophilia A with/Without Inhibitors Against Factor VIII. *Clin Pharmacokinet*. 2021;60(7):931-941.

Shirvani Samani O, Scherr J, Kayvanpour E, Haas J, Lehmann DH, Gi WT, Frese KS, Nietsch R, Fehlmann T, Sandke S, Weis T, Keller A, **Katus HA**, Halle M, **Frey N**, **Meder B**, Sedaghat-Hamedani F. Marathon-Induced Cardiac Strain as Model for the Evaluation of Diagnostic microRNAs for Acute Myocardial Infarction. *J Clin Med*. 2021;11(1):5.

Furkel J, Knoll M, Din S, Bogert NV, Seeger T, **Frey N**, Abdollahi A, **Katus HA**, Konstandin MH. C-MORE: A high-content single-cell morphology recognition methodology for liquid biopsies toward personalized cardiovascular medicine. *Cell Rep Med*. 2021;2(11):100436.

Marquart KF, Allam A, Janjuha S, Sintsova A, Villiger L, **Frey N**, Krauthammer M, Schwank G. Predicting base editing outcomes with an attention-based deep learning algorithm trained on high-throughput target library screens. *Nat Commun*. 2021;12(1):5114.

Jamois C, Gibiansky E, Gibiansky L, Chavanne C, Morcos PN, McIntyre C, Barrett M, Lundberg L, Zharkov A, Boehnke A, **Frey N**. Quantitative Clinical Pharmacology Supports the Bridging From i.v. Dosing and Approval of s.c. Rituximab in B-Cell Hematological Malignancies. *Clin Pharmacol Ther.* 2021;110(5):1261-1272.

Brandenburg V, Bauersachs J, Böhm M, Fliser D, Frantz S, **Frey N**, Hasenfuß G, Kielstein JT. [Symptom control in heart failure patients - how to handle GFR decrease and hyperkalaemia]. *Dtsch Med Wochenschr.* 2021;146(6):e47-e55.

Finke D, Heckmann MB, Salatzki J, **Riffel J**, Herpel E, Heinzerling LM, **Meder B**, Völkers M, Müller OJ, **Frey N**, **Katus HA**, **Leuschner F**, **Kaya Z**, **Lehmann LH**. Comparative Transcriptomics of Immune Checkpoint Inhibitor Myocarditis Identifies Guanylate Binding Protein 5 and 6 Dysregulation. *Cancers (Basel).* 2021;13(10):2498.

Ochs A, Nippes M, Salatzki J, Weberling LD, **Riffel J**, Müller-Hennesen M, Giannitsis E, Osman N, Stehning C, André F, **Katus HA**, **Frey N**, Friedrich MG, Ochs MM. Dynamic Handgrip Exercise: Feasibility and Physiologic Stress Response of a Potential Needle-Free Cardiac Magnetic Resonance Stress Test. *Front Cardiovasc Med.* 2021;8:755759.

Rosenberg M, Iendra L, Waliszewski M, **Frey N**. Prognostic Role of High Sensitivity Troponin T (hsTnT) After Recanalization of Chronic Total Occlusions (CTO). *Cardiovasc Revasc Med.* 2021;29:89-92.

Lohanadan K, Molt S, Dierck F, van der Ven PFM, **Frey N**, Höhfeld J, Fürst DO. Isoform-specific functions of synaptopodin-2 variants in cytoskeleton stabilization and autophagy regulation in muscle under mechanical stress. *Exp Cell Res.* 2021;408(2):112865.

González-Sales M, Djebli N, Meneses-Lorente G, Buchheit V, Bonnefois G, Tremblay PO, **Frey N**, Mercier F. Population pharmacokinetic analysis of entrectinib in pediatric and adult patients with advanced/metastatic solid tumors: support of new drug application submission. *Cancer Chemother Pharmacol.* 2021;88(6):997-1007.

Kayvanpour E, Sammani A, Sedaghat-Hamedani F, Lehmann DH, Broezel A, Koelemenoglu J, Chmielewski P, Curjol A, Socie P, Miersch T, Haas J, Gi WT, Richard P, Płoski R, Truszkowska G, Baas AF, Foss-Nieradko B, Michalak E, Stępień-Wojno M, Zakrzewska-Koperska J, Śpiewak M, Zieliński T, Villard E, Te Riele ASJM, **Katus HA**, **Frey N**, Bilińska ZT, Charron P, Asselbergs FW, **Meder B**. A novel risk model for predicting potentially life-threatening arrhythmias in non-ischemic dilated cardiomyopathy (DCM-SVA risk). *Int J Cardiol.* 2021;339:75-82.

Hsu JC, Jaminion F, Guerini E, Balas B, Bordogna W, Morcos PN, **Frey N**. Pharmacometric analyses of alectinib to facilitate approval of the optimal dose for the first-line treatment of anaplastic lymphoma kinase-positive non-small cell lung cancer. *CPT Pharmacometrics Syst Pharmacol.* 2021;10(11):1357-1370.

Lauten A, Rudolph TK, Messika-Zeitoun D, Thambyrajah J, Serra A, Schulz E, **Frey N**, Maly J, Aiello M, Lloyd G, Bortone AS, Clerici A, Delle-Karth G, Rieber J, Indolfi C, Mancione M, Belle L, Arnold M, Bouma BJ, Lutz M, Deutsch C, Kurucova J, Thoenes M, Bramlage P, Steeds RP. Management of patients with severe aortic stenosis in the TAVI-era: how recent recommendations are translated into clinical practice. *Open Heart.* 2021;8(1):e001485.

Ochs A, Riffel J, Ochs MM, Arenja N, Fritz T, Galuschky C, Schuster A, Bruder O, Mahrholdt H, Giannitsis E, **Frey N**, **Katus HA**, Buss SJ, André F. Myocardial mechanics in dilated cardiomyopathy: prognostic value of left ventricular torsion and strain. *J Cardiovasc Magn Reson.* 2021;23(1):136.

Kylies D, Freitag-Wolf S, Fulisch F, Seoudy H, Kuhn C, Kihm LP, Pühler T, Lutter G, Dempfle A, **Frey N**, Feldkamp T, Frank D. Improvement of renal function after transcatheter aortic valve replacement and its impact on survival. *BMC Nephrol.* 2021;22(1):77.

Górska AA, Sandmann C, Riechert E, Hofmann C, Malovrh E, Varma E, Kmietczyk V, Ölschläger J, Jürgensen L, Kamuf-Schenk V, Stroh C, Furkel J, Konstandin MH, Sticht C, Boileau E, Dieterich C, **Frey N**, **Katus HA**, Doroudgar S, Völkers M. Muscle-specific Cand2 is translationally upregulated by mTORC1 and promotes adverse cardiac remodeling. *EMBO Rep.* 2021;22(12):e52170.

Kuhn C, Menke M, Senger F, Mack C, Dierck F, Hille S, Schmidt I, Brunke G, Bünger P, Schmiedel N, Will R, Sossalla S, Frank D, Eschenhagen T, Carrier L, Lüllmann-Rauch R, Rangrez AY, **Frey N**. FYCO1 Regulates Cardiomyocyte Autophagy and Prevents Heart Failure Due to Pressure Overload In Vivo. *JACC Basic Transl Sci.* 2021 Mar 17;6(4):365-380.

Galluppi GR, Brar S, Caro L, Chen Y, **Frey N**, Grimm HP, Rudd DJ, Li CC, Magee M, Mukherjee A, Nagao L, Purohit VS, Roy A, Salem AH, Sinha V, Suleiman AA, Taskar KS, Upreti VV, Weber B, Cook J. Industrial

- Perspective on the Benefits Realized From the FDA's Model-Informed Drug Development Paired Meeting Pilot Program. *Clin Pharmacol Ther.* 2021;110(5):1172-1175.
- Eden M, **Frey N**. Cardiac Filaminopathies: Illuminating the Divergent Role of Filamin C Mutations in Human Cardiomyopathy. *J Clin Med.* 2021;10(4):577.
- Lugenbiel P, Govorov K, Syren P, Rahm AK, Wieder T, Wunsch M, Weiberg N, Manolova E, **Gramlich D**, Rivinius R, Finke D, **Lehmann LH**, Schweizer PA, Frank D, El Tahry FA, Bruehl C, Heimberger T, Sandke S, Weis T, Most P, Schmack B, Ruhparwar A, **Karck M**, **Frey N**, **Katus HA**, **Thomas D**. Epigenetic regulation of cardiac electrophysiology in atrial fibrillation: HDAC2 determines action potential duration and suppresses NRSF in cardiomyocytes. *Basic Res Cardiol.* 2021;116(1):13.
- Hsu JW, Farhadfar N, Murthy H, Logan BR, Bo-Subait S, **Frey N**, Goldstein SC, Horowitz MM, Lazarus H, Schwanke JD, Shah NN, Spellman SR, Switzer GE, Devine SM, Shaw BE, Wingard JR. The Effect of Donor Graft Cryopreservation on Allogeneic Hematopoietic Cell Transplantation Outcomes: A Center for International Blood and Marrow Transplant Research Analysis. Implications during the COVID-19 Pandemic. *Transplant Cell Ther.* 2021;27(6):507-516.
- Remes A, Wagner AH, Schmiedel N, Heckmann M, Ruf T, Ding L, Jungmann A, Senger F, **Katus HA**, Ullrich ND, **Frey N**, Hecker M, Müller OJ. AAV-mediated expression of NFAT decoy oligonucleotides protects from cardiac hypertrophy and heart failure. *Basic Res Cardiol.* 2021;116(1):38.
- Wester M, Koll F, Lüdde M, Langer C, Resch M, Luchner A, **Frey N**, Müller K, Zeman F, Koller M, Maier LS, Sossalla S. Effects of Visualization of Revascularization on Symptomatic Outcomes in Patients With Chronic Coronary Syndrome. *JACC Cardiovasc Interv.* 2021;14(22):2525-2527.
- Aurich M, Volz MJ, Mereles D, Geis NA, **Frey N**, Konstandin MH, Raake PW. Initial Experience With the PAS-CAL Ace Implant System for Treatment of Severe Tricuspid Regurgitation. *Circ Cardiovasc Interv.* 2021;14(9):e010770.
- Sedaghat-Hamedani F, Rebs S, El-Battrawy I, Chasan S, Krause T, Haas J, Zhong R, Liao Z, Xu Q, Zhou X, Akin I, Zitron E, **Frey N**, Streckfuss-Bömeke K, Kayvanpour E. Identification of SCN5a p.C335R Variant in a Large Family with Dilated Cardiomyopathy and Conduction Disease. *Int J Mol Sci.* 2021;22(23):12990.
- Seoudy H, Lambers M, Winkler V, Dudlik L, Freitag-Wolf S, Frank J, Kuhn C, Rangrez AY, Puehler T, Lutter G, Bramlage P, **Frey N**, Frank D. Elevated high-sensitivity troponin T levels at 1-year follow-up are associated with increased long-term mortality after TAVR. *Clin Res Cardiol.* 2021;110(3):421-428.
- Rahm AK, Helmschrott M, Darche FF, Thomas D, Bruckner T, **Ehlermann P**, Kreusser MM, Warnecke G, **Frey N**, Rivinius R. Newly acquired complete right bundle branch block early after heart transplantation is associated with lower survival. *ESC Heart Fail.* 2021;8(5):3737-3747.
- Giannitsis E, Blankenberg S, Christenson RH, **Frey N**, von Haehling S, Hamm CW, Inoue K, **Katus HA**, Lee CC, McCord J, Möckel M, Chieh JTW, Tubaro M, Wollert KC, Huber K. Critical appraisal of the 2020 ESC guideline recommendations on diagnosis and risk assessment in patients with suspected non-ST-segment elevation acute coronary syndrome. *Clin Res Cardiol.* 2021;110(9):1353-1368.
- Wiedmann F, Beyersdorf C, Zhou XB, Kraft M, Foerster KI, El-Battrawy I, Lang S, Borggreffe M, Haefeli WE, **Frey N**, Schmidt C. The Experimental TASK-1 Potassium Channel Inhibitor A293 Can Be Employed for Rhythm Control of Persistent Atrial Fibrillation in a Translational Large Animal Model. *Front Physiol.* 2021;11:629421.
- Crea F, Thiele H, Sibbing D, Barthélémy O, Bauersachs J, Bhatt DL, Dendale P, Dorobantu M, Edvardsen T, Folliguet T, Gale CP, Gilard M, Jobs A, Jüni P, Lambrinou E, Lewis BS, Mehilli J, Meliga E, Merkely B, Mueller C, Roffi M, Rutten FH, Siontis GCM, Barbato E, Collet JP, Giannitsis E, Hamm CW, Böhm M, Cornel JH, Ferreira JL, **Frey N**, Huber K, Kubica J, Navarese EP, Mehran R, Morais J, Storey RF, Valgimigli M, Vranckx P, James S. Debate: Prasugrel rather than ticagrelor is the preferred treatment for NSTEMI-ACS patients who proceed to PCI and pretreatment should not be performed in patients planned for an early invasive strategy. *Eur Heart J.* 2021;42(31):2973-2985.
- Seoudy H, Thomann M, Frank J, Lutz M, Puehler T, Lutter G, Müller OJ, **Frey N**, Saad M, Frank D. Procedural outcomes in patients with dual versus single antiplatelet therapy prior to transcatheter aortic valve replacement. *Sci Rep.* 2021;11(1):15415.
- Darche FF, Biener M, Müller-Hennessen M, Rivinius R, Stoyanov KM, Milles BR, **Katus HA**, **Frey N**, Giannitsis E. Low-Level Elevations of Procalcitonin Are Associated with Increased Mortality in Acute Heart Failure Patients, Independent of Concomitant Infection. *Life (Basel).* 2021;11(12):1429.

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

Swift SL, Puehler T, Misso K, Lang SH, Forbes C, Kleijnen J, Danner M, Kuhn C, Haneya A, Seoudy H, Cremer J, **Frey N**, Lutter G, Wolff R, Scheibler F, Wehkamp K, Frank D. Transcatheter aortic valve implantation versus surgical aortic valve replacement in patients with severe aortic stenosis: a systematic review and meta-analysis. *BMJ Open*. 2021;11(12):e054222.

Frey N, Bordogna W, Balas B, Ruf T, Archer V, Guerini E. Optimized Alectinib Dose Regimen for Treatment of Patients With ALK-Positive Non-Small Cell Lung Cancer Based on Robust Pharmacometric Analyses and Clinical Evidence. *Clin Pharmacol Ther*. 2021;110(5):1162-1163.

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

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

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

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

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

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

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

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

Shavlokhova V, Flechtenmacher C, Sandhu S, Vollmer M, Hoffmann J, **Engel M**, Ristow O, **Freudlsperger C**. Features of oral squamous cell carcinoma in ex vivo fluorescence confocal microscopy. *Int J Dermatol*. 2021;60(2):236-240.

Moratin J, **Freudlsperger C**, Metzger K, Braß C, Berger M, **Engel M**, Hoffmann J, Ristow O. Development of osteomyelitis following dental abscesses-influence of therapy and comorbidities. *Clin Oral Investig*. 2021;25(3):1395-1401.

Shavlokhova V, Grüninger S, Hoffmann J, **Freudlsperger C, Engel M**. Health-related quality of life in children after surgical treatment of non-syndromal craniosynostosis. *J Craniomaxillofac Surg*. 2021;49(8):655-658.

Shavlokhova V, Vollmer M, Vollmer A, Gholam P, Saravi B, Hoffmann J, **Engel M**, Elsner J, Neumeier F, **Freudlsperger C**. In vivo reflectance confocal microscopy of wounds: feasibility of intraoperative basal cell carcinoma margin assessment. *Ann Transl Med*. 2021;9(23):1716.

Moratin J, Horn D, Heinemann M, Metzger K, Mrosek J, Ristow O, **Engel M, Freudlsperger C, Freier K, Hoffmann J**. Multiple Sequential Free Flap Reconstructions of the Head and Neck: A Single-Center Experience. *Plast Reconstr Surg*. 2021;148(5):791e-799e.

Shavlokhova V, Sandhu S, Flechtenmacher C, Koveshazi I, Neumeier F, Padrón-Laso V, Jonke Ž, Saravi B, Vollmer M, Vollmer A, Hoffmann J, **Engel M**, Ristow O, **Freudlsperger C**. Deep Learning on Oral Squamous

- Cell Carcinoma Ex Vivo Fluorescent Confocal Microscopy Data: A Feasibility Study. *J Clin Med*. 2021;10(22):5326.
- Moratin J, Mrosek J, Horn D, Metzger K, Ristow O, Zittel S, **Engel M**, Freier K, Hoffmann J, **Freudlsperger C**. Full-Thickness Tumor Resection of Oral Cancer Involving the Facial Skin-Microsurgical Reconstruction of Extensive Defects after Radical Treatment of Advanced Squamous Cell Carcinoma. *Cancers (Basel)*. 2021;13(9):2122.
- Metzger K, Moratin J, Horn D, Pilz M, Ristow O, Hoffmann J, Freier K, **Engel M**, **Freudlsperger C**. Treatment delay in early-stage oral squamous cell carcinoma and its relation to survival. *J Craniomaxillofac Surg*. 2021;49(6):462-467.
- Shavlokhova V, Flechtenmacher C, Sandhu S, Vollmer M, Vollmer A, Pilz M, Hoffmann J, Ristow O, **Engel M**, **Freudlsperger C**. Feasibility and Implementation of Ex Vivo Fluorescence Confocal Microscopy for Diagnosis of Oral Leukoplakia: Preliminary Study Diagnostics (Basel). 2021;11(6):951.
- Moratin J, Ledermann A, Schulz AD, Metzger K, Ristow O, Hofefe C, **Engel M**, Hoffmann J, Freier K, Lang K, Adeberg S, Horn D, **Freudlsperger C**. Neck involvement and disease recurrence in adenoid cystic carcinoma of the minor salivary glands: the role of surgery in primary and progressive disease. *Int J Oral Maxillofac Surg*. 2021 50(4):423-430.
- Ristow O, Hürtgen L, Moratin J, Smielowski M, **Freudlsperger C**, **Engel M**, Hoffmann J, Rückschloß T. A critical assessment of the medication-related osteonecrosis of the jaw classification in stage I patients: a retrospective analysis. *J Korean Assoc Oral Maxillofac Surg*. 2021;47(2):99-111.
- Metzger K, Mrosek J, Zittel S, Pilz M, Held T, Adeberg S, Ristow O, Hoffmann J, **Engel M**, **Freudlsperger C**, Moratin J. Treatment delay and tumor size in patients with oral cancer during the first year of the COVID-19 pandemic. *Head Neck*. 2021;43(11):3493-3497.
- 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*. 2021. doi: 10.1111/odi.14048.
- Kuehle R, Ewerbeck N, Rückschloß T, Ristow O, El Damaty A, **Freudlsperger C**, Hoffmann J, **Engel M**. Photogrammetric evaluation of corrective surgery for trigonocephaly. *Int J Oral Maxillofac Surg*. 2022;51(1):70-77.
- Rückschloß T, Moratin J, Zittel S, Pilz M, Roser C, **Engel M**, **Freudlsperger C**, Hoffmann J, Ristow O. Influence of Preventive Tooth Extractions on Quality of Life in Patients with Antiresorptive Intake-A Prospective Longitudinal Study. *Int J Environ Res Public Health*. 2021;18(21):11650.
- Zittel S, Moratin J, Horn D, Metzger K, Ristow O, **Engel M**, Mrosek J, Freier K, Hoffmann J, **Freudlsperger C**. Clinical outcome and prognostic factors in recurrent oral squamous cell carcinoma after primary surgical treatment: a retrospective study. *Clin Oral Investig*. 2022;26(2):2055-2064.
- Shavlokhova V, Flechtenmacher C, Sandhu S, Vollmer M, Vollmer A, Saravi B, **Engel M**, Ristow O, Hoffmann J, **Freudlsperger C**. Ex vivo fluorescent confocal microscopy images of oral mucosa: Tissue atlas and evaluation of the learning curve. *J Biophotonics*. 2022;15(2):e202100225.
- Hagen N, Kühle R, Weichel F, Eisenmann U, Knaup-Gregori P, **Freudlsperger C**. Knowledge Acquisition and Construction of a RDF-Ontology for Computer-Assisted Surgery. *Stud Health Technol Inform*. 2021;281:23-27.
- Herpel C, Schwindling FS, Held T, Christ L, Lang K, Schwindling M, Moratin J, Zaoui K, Moutsis T, Plinkert P, Herfarth K, **Freudlsperger C**, Rammelsberg P, Debus J, Adeberg S. Individualized 3D-Printed Tissue Retraction Devices for Head and Neck Radiotherapy. *Front Oncol*. 2021;11:628743.
- Mirian C, Gerds TA, Pedersen MM, de Ridder M, Balm A, Mattavelli D, Piazza C, Jensen LR, Balasubramanian D, Subramaniam N, Dokhe Y, Thankappan K, Iyer S, Karam SD, Wiegand S, Feeley L, Milross C, Gao K, Palme CE, Low TH, Gupta R, **Freudlsperger C**, Moratin J, Sheahan P, Clark J, Ovesen T. Metrics of pN-staging in oral squamous cell carcinoma: An analysis of 1,905 patients. *Eur J Cancer*. 2021;150:33-41.
- Lang K, Baur M, Held T, Shafie RE, Moratin J, **Freudlsperger C**, Zaoui K, Bougatf N, Hoffmann J, Plinkert PK, Debus J, Adeberg S. Definitive radiotherapy for squamous cell carcinoma of the oral cavity: a single-institution experience. *Radiol Oncol*. 2021;55(4):467-473.
- Schmid MP, Held T, Lang K, Herfarth K, Hörner-Rieber J, Harrabi SB, Moratin J, **Freudlsperger C**, Zaoui K, Debus J, Adeberg S. Intensity Modulated Radiotherapy with Carbon Ion Radiotherapy Boost for Acinic Cell Carcinoma of the Salivary Glands. *Cancers (Basel)*. 2021;13(1):124.

- Adeberg S, Sauer C, Lambert L, Regnery S, Windisch P, Zaoui K, **Freudlsperger C**, Moratin J, Farnia B, Niekendei C, Krauss J, Ehrenthal JC, El Shafie R, Hörner-Rieber J, König L, Akbaba S, Lang K, Held T, Rieken S, Debus J, Friederich HC, Maatouk I. Screening and Psycho-Oncological Support for Patients With Head and Neck Cancer and Brain Malignancies Before Radiotherapy With Mask Fixation: Results of a Feasibility Study. *Front Psychol.* 2021;12:760024.
- Ristow O, Rückschloß T, Moratin J, Müller M, Kühle R, Dominik H, Pilz M, Shavlokhova V, Otto S, Hoffmann J, **Freudlsperger C**. Wound closure and alveoplasty after preventive tooth extractions in patients with antiresorptive intake-A randomized pilot trial. *Oral Dis.* 2021;27(3):532-546.
- Metzger K, Moratin J, Freier K, Hoffmann J, Zaoui K, Plath M, Stögbauer F, **Freudlsperger C**, Hess J, Horn D. A six-gene expression signature related to angiolymphatic invasion is associated with poor survival in laryngeal squamous cell carcinoma. *Eur Arch Otorhinolaryngol.* 2021;278(4):1199-1207.
- Held T, Herpel C, Schwindling FS, Christ L, Lang K, Regnery S, Eichkorn T, Hommertgen A, Jaekel C, Krisam J, Moratin J, Mrosek J, Metzger K, Zaoui K, Moutsis T, Harrabi S, Herfarth K, **Freudlsperger C**, Rammelsberg P, Debus J, Adeberg S. 3D-printed individualized tooth-borne tissue retraction devices compared to conventional dental splints for head and neck cancer radiotherapy: a randomized controlled trial. *Radiat Oncol.* 2021;16(1):75.
- Moratin J, Mock A, Obradovic S, Metzger K, Flechtenmacher C, Zaoui K, Fröhling S, **Jäger D**, Krauss J, Hoffmann J, Freier K, Horn D, Hess J, **Freudlsperger C**. Digital Pathology Scoring of Immunohistochemical Staining Reliably Identifies Prognostic Markers and Anatomical Associations in a Large Cohort of Oral Cancers. *Front Oncol.* 2021;11:712944.
- Shavlokhova V, Goeppert B, Gaida MM, Saravi B, Weichel F, Vollmer A, Vollmer M, **Freudlsperger C**, Mertens C, Hoffmann J. Mandibular Brown Tumor as a Result of Secondary Hyperparathyroidism: A Case Report with 5 Years Follow-Up and Review of the Literature. *Int J Environ Res Public Health.* 2021;18(14):7370.
- Ristow O, Hofele C, Münch P, Danner S, Dietzel A, Krisam J, Klose C, Pilz M, Hoffmann J, **Freudlsperger C**. APOS-antibiotic prophylaxis for preventing infectious complications in orthognathic surgery: study protocol for a phase III, multicentre, randomised, controlled, double blinded, clinical trial with two parallel study arms. *Trials.* 2021;22(1):762.
- Lang K, Akbaba S, Held T, El Shafie R, Farnia B, Bougatf N, Bernhardt D, **Freudlsperger C**, Plinkert PK, Rieken S, Debus J, Adeberg S. Retrospective analysis of outcome and toxicity after postoperative radiotherapy in patients with squamous cell carcinoma of the lip. *Tumori.* 2022;108(2):125-133.
- Maher TM, Bendstrup E, Dron L, Langley J, Smith G, Khalid JM, Patel H, **Kreuter M**. Global incidence and prevalence of idiopathic pulmonary fibrosis. *Respir Res.* 2021;22(1):197.
- Kreuter M**, Lee JS, Tzouveleakis A, Oldham JM, Molyneaux PL, Weycker D, Atwood M, Kirchgaessler KU, Maher TM. Monocyte Count as a Prognostic Biomarker in Patients with Idiopathic Pulmonary Fibrosis. *Am J Respir Crit Care Med.* 2021;204(1):74-81.
- Behr J, Prasse A, **Kreuter M**, Johow J, Rabe KF, Bonella F, Bonnet R, Grohe C, Held M, Wilkens H, Hammerl P, Koschel D, Blaas S, Wirtz H, Ficker JH, Neumeister W, Schönfeld N, Claussen M, Kneidinger N, Frankenberg M, Hummler S, **Kahn N**, Tello S, Freise J, Welte T, Neuser P, Günther A; RELIEF investigators. Pirfenidone in patients with progressive fibrotic interstitial lung diseases other than idiopathic pulmonary fibrosis (RELIEF): a double-blind, randomised, placebo-controlled, phase 2b trial. *Lancet Respir Med.* 2021;9(5):476-486.
- Luppi F, Kalluri M, Faverio P, **Kreuter M**, Ferrara G. Idiopathic pulmonary fibrosis beyond the lung: understanding disease mechanisms to improve diagnosis and management. *Respir Res.* 2021;22(1):109.
- Maher TM, Mayes MD, **Kreuter M**, Volkmann ER, Aringer M, Castellvi I, Cutolo M, Stock C, Schoof N, Alves M, Raghu G; SENSICIS Trial Investigators. Effect of Nintedanib on Lung Function in Patients With Systemic Sclerosis-Associated Interstitial Lung Disease: Further Analyses of a Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Trial. *Arthritis Rheumatol.* 2021;73(4):671-676.
- Röhrich M**, **Leitz D**, Glatting FM, Wefers AK, **Weinheimer O**, Flechsig P, **Kahn N**, Mall MA, Giesel FL, Kratochwil C, **Huber PE**, **Deimling AV**, Heußel CP, Kauczor HU, **Kreuter M**, **Haberkorn U**. Fibroblast Activation Protein-Specific PET/CT Imaging in Fibrotic Interstitial Lung Diseases and Lung Cancer: A Translational Exploratory Study. *J Nucl Med.* 2022;63(1):127-133.

Kreuter M, Ladner UM, Costabel U, Jonigk D, Heussel CP. The Diagnosis and Treatment of Pulmonary Fibrosis. *Dtsch Arztebl Int.* 2021;118(Forthcoming):152-62.

Drewe J, Küsters E, Hammann F, **Kreuter M**, Boss P, Schöning V. Modeling Structure-Activity Relationship of AMPK Activation. *Molecules.* 2021;26(21):6508.

Alfaro TM, Wijsenbeek MS, Powell P, Stolz D, Hurst JR, **Kreuter M**, Moor CC. Educational aspects of rare and orphan lung diseases. *Respir Res.* 2021;22(1):92.

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. S2K Guideline for Diagnosis of Idiopathic Pulmonary Fibrosis. *Respiration.* 2021;100(3):238-271.

Polke M, **Kahn N**, **Kreuter M**. [Exacerbation in Idiopathic Pulmonary Fibrosis]. *Pneumologie.* 2021;75(8):601-610.

Vonk MC, Walker UA, Volkmann ER, **Kreuter M**, Johnson SR, Allanore Y. Natural variability in the disease course of SSc-ILD: implications for treatment. *Eur Respir Rev.* 2021;30(159):200340.

Kreuter M, Hoffmann-Vold AM, Bendstrup E. Interstitial lung diseases: quo vadis? *Lancet Respir Med.* 2021;9(10):1084-1087.

Ley-Zaporozhan J, Giannakis A, Norajitra T, Weinheimer O, Kehler L, Dinkel J, Ganter C, Ley S, Van Lunteren C, Eichinger M, Heussel G, Kauczor HU, Maier-Hein KH, **Kreuter M**, Heussel CP. Fully Automated Segmentation of Pulmonary Fibrosis Using Different Software Tools. *Respiration.* 2021;100(7):580-587.

Maqhuza PN, **Kreuter M**, Bahmer T, **Kahn N**, Claussen M, Holle R, Schwarzkopf L. Cost drivers in the pharmacological treatment of interstitial lung disease. *Respir Res.* 2021;22(1):218.

McQueen A, Li L, Herrick CJ, Verdecias N, Brown DS, Broussard DJ, Smith RE, **Kreuter M**. Social Needs, Chronic Conditions, and Health Care Utilization among Medicaid Beneficiaries. *Popul Health Manag.* 2021;24(6):681-690.

Boutin S, Hildebrand D, Boulant S, **Kreuter M**, Rüter J, Pallerla SR, Velavan TP, Nurjadi D. Host factors facilitating SARS-CoV-2 virus infection and replication in the lungs. *Cell Mol Life Sci.* 2021;78(16):5953-5976.

Tzouveleakis A, Antoniou K, **Kreuter M**, Evison M, Blum TG, Poletti V, Grigoriu B, Vancheri C, Spagnolo P, Karampitsakos T, Bonella F, Wells A, Raghu G, Molina-Molina M, Culver DA, Bendstrup E, Mogulkoc N, Elia S, Cadranet J, Bouras D. The DIAMORFOSIS (DIAGNOSIS and Management Of lung cancerR and FibrOSIS) survey: international survey and call for consensus. *ERJ Open Res.* 2021;7(1):00529-2020.

Kirsten D, de Vries U, Costabel U, Koschel D, Bonella F, Günther A, Behr J, Claussen M, Schwarz S, Prasse A, **Kreuter M**. [Linguistic Validation of the "German Lung Fibrosis Health Related Quality of Life Questionnaire"]. *Pneumologie.* 2021;75(10):753-760.

Torri SE, Kahn N, Wälscher J, Polke M, Lee JS, Molyneaux PL, Sambataro FM, Heussel CP, Vancheri C, **Kreuter M**. Outcomes and Incidence of PF-ILD According to Different Definitions in a Real-World Setting. *Front Pharmacol.* 2021;12:790204.

Wucherpfennig L, **Kahn N**, Preusch MR, Kriegsmann M, Heussel CP, Wielpütz MO, **Kreuter M**, Kriegsmann K, Eichinger M. Fever, cough, limb pain - a trivial infection?. *Med Klin Intensivmed Notfmed.* 2021;116(5):454-458.

Hetzel J, **Kreuter M**, Kähler CM, Kabitz HJ, Gschwendtner A, Eberhardt R, Costabel U, Darwiche K. Bronchoscopic performance of bronchoalveolar lavage in germany - a call for standardization. *Sarcoidosis Vasc Diffuse Lung Dis.* 2021;38(1):e2021003.

Marijic P, Schwarzkopf L, Schwettmann L, Ruhnke T, Trudzinski F, **Kreuter M**. Pirfenidone vs. nintedanib in patients with idiopathic pulmonary fibrosis: a retrospective cohort study. *Respir Res.* 2021 ;22(1):268.

Buschulte K, Hoffmann-Vold AM, Dobrota RD, Höger P, Krause A, **Kreuter M**. Treatment of lung fibrosis in systemic rheumatic diseases (new treatment). *Z Rheumatol.* 2021;80(8):743-754.

Kuroki L, Massad LS, Martin A, Liu J, Brown D, Leon A, Groesch K, Wilson T, Zeino Y, Diaz-Sylvester P, Delfino K, Hyon K, **Kreuter M**. Addressing Unmet Basic Needs to Improve Colposcopy Adherence Among Women With Abnormal Cervical Cancer Screening. *J Low Genit Tract Dis.* 2021;25(2):106-112.

Biener L, Kruse J, Tuleta I, Pizarro C, **Kreuter M**, Birring SS, Nickenig G, Skowasch D. Association of proangiogenic and profibrotic serum markers with lung function and quality of life in sarcoidosis. *PLoS One.* 2021;16(2):e0247197.

Trinkmann F, Müller M, Reif A, **Kahn N, Kreuter M**, Trudzinski F, Eichinger M, Heussel CP, Herth FJF; Lung Network Rhine-Neckar-Region. Residual symptoms and lower lung function in patients recovering from SARS-CoV-2 infection. *Eur Respir J*. 2021;57(2):2003002.

Polke M, Kondoh Y, Wijsenbeek M, Cottin V, Walsh SLF, Collard HR, Chaudhuri N, Avdeev S, Behr J, Calligaro G, Corte TJ, Flaherty K, Funke-Chambour M, Kolb M, Krisam J, Maher TM, Molina Molina M, Morais A, Moor CC, Morisset J, Pereira C, Quadrelli S, Selman M, Tzouvelekis A, Valenzuela C, Vancheri C, Vicens-Zygmunt V, Wälscher J, Wuyts W, Bendstrup E, **Kreuter M**. Management of Acute Exacerbation of Idiopathic Pulmonary Fibrosis in Specialised and Non-specialised ILD Centres Around the World. *Front Med (Lausanne)*. 2021;8:699644.

Veith C, Hristova M, Danyal K, Habibovic A, Dustin CM, McDonough JE, Vanaudenaerde BM, **Kreuter M, Schneider MA, Kahn N**, van Schooten FJ, Boots AW, van der Vliet A. Profibrotic epithelial TGF- β 1 signaling involves NOX4-mitochondria cross talk and redox-mediated activation of the tyrosine kinase FYN. *Am J Physiol Lung Cell Mol Physiol*. 2021;320(3):L356-L367.

Karampitsakos T, Torrisi S, Antoniou K, Manali E, Korbila I, Papaioannou O, Sampsonas F, Katsaras M, Vasarmidi E, Papakosta D, Domvri K, Fouka E, Organtzis I, Daniil Z, Dimeas I, Kirgou P, Gourgoulianis KI, Papanikolaou IC, Markopoulou K, Kounti G, Tsapakidou E, Papadopoulou E, Tatsis K, Gogali A, Kostikas K, Tzilas V, Chrysikos S, Papiris S, Bouros D, **Kreuter M**, Tzouvelekis A. Increased monocyte count and red cell distribution width as prognostic biomarkers in patients with Idiopathic Pulmonary Fibrosis. *Respir Res*. 2021;22(1):140.

Hoffmann-Vold AM, **Kreuter M**. One-step closer to solve the mystery of predicting disease progression in systemic sclerosis associated interstitial lung disease? *Thorax*. 2021;76(12):1170-1171.

Hinke CF, Jörres RA, Alter P, Bals R, Bornitz F, **Kreuter M**, Herth FJF, Kahnert K, Kellerer C, Watz H, Budweiser S, Trudzinski FC. Prognostic Value of Oxygenated Hemoglobin Assessed during Acute Exacerbations of Chronic Pulmonary Disease. *Respiration*. 2021;100(5):387-394.

Nakshbandi G, Moor CC, Johannson KA, Maher TM, **Kreuter M**, Wijsenbeek MS. Worldwide experiences and opinions of healthcare providers on eHealth for patients with interstitial lung diseases in the COVID-19 era. *ERJ Open Res*. 2021;7(3):00405-2021.

Mathy RM, Kuhn TC, Kappes J, Wielpütz MO, Ruhparwar A, Frankenstein L, Tanner M, Geis N, Fischer C, Kasperk C, Heussel CP, **Kreuter M**, Wilkens FM. Intracardial PMMA bone cement embolism after kyphoplasty-an unusual cause for sudden chest pain, hemothorax and hemopericardium. *Med Klin Intensivmed Notfmed*. 2021;116(1):61-64.

Funke-Chambour M, Albera C, Bendstrup E, Costabel U, Grutters JC, Harari S, Johannson KA, **Kreuter M**, Strambu I, Vancheri C, Varone F, Vitulo P, Wuyts WA, Martinez F, Raghu G; Erice participants; Erice participants. Suggestions for improving clinical utility of future guidelines for diagnosis and management of idiopathic pulmonary fibrosis: results of a Delphi survey. *Eur Respir J*. 2021;57(4):2004219.

Lommatzsch M, Rabe KF, Taube C, Joest M, **Kreuter M**, Wirtz H, Blum TG, Kolditz M, Geerdes-Fenge H, Otto-Knapp R, Häcker B, Schaberg T, Ringshausen FC, Vogelmeier CF, Reinmuth N, Reck M, Gottlieb J, Konstantinides S, Meyer FJ, Worth H, Windisch W, Welte T, Bauer T. [Risk Assessment for Patients with Chronic Respiratory and Pulmonary Conditions in the Context of the SARS-CoV-2 Pandemic - Statement of the German Respiratory Society (DGP) with the Support of the German Association of Respiratory Physicians (BdP)]. *Pneumologie*. 2021;75(1):19-30.

Chaudhuri N, George PM, **Kreuter M**, Molina-Molina M, Rivera-Ortega P, Stella GM, Stewart I, Spencer LG, Wells AU, Jenkins RG. Reply to Althuwaybi et al.: Hospitalization Outcomes for COVID-19 in Patients with Interstitial Lung Disease: A Potential Role for Aerodigestive Pathophysiology? *Am J Respir Crit Care Med*. 2021;203(4):522-524.

Presotto MA, Jörres RA, Gesierich W, Bullwinkel J, Rabe KF, Schultz K, Kaestner F, Harzheim D, **Kreuter M, Herth FJF, Trudzinski FC**. Gender Differences in Health Care Workers' Risk-Benefit Trade-Offs for COVID-19 Vaccination. *Respiration*. 2022;101(7):646-653.

Häntschel M, Eberhardt R, Petermann C, Gesierich W, Darwiche K, Hagemeyer L, Colby TV, Fend F, Theegarten D, Wintzer HO, **Kreuter M**, Spengler W, Behrens-Zemek AF, Lewis RA, Evrard HC, Ehab A, Böckeler M, Hetzel J. Diagnostic Yield of Transbronchial Lung Cryobiopsy Compared to Transbronchial Forceps Biopsy in Patients with Sarcoidosis in a Prospective, Randomized, Multicentre Cross-Over Trial. *J Clin Med*. 2021;10(23):5686.

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

Guler SA, Cuevas-Ocaña S, Nasser M, Wuyts WA, Wijsenbeek MS, Froidure A, Bargagli E, Renzoni EA, Veltkamp M, Spagnolo P, Nunes H, McCarthy C, Molina-Molina M, Bonella F, Poletti V, **Kreuter M**, Antoniou KM, Moor CC. ERS International Congress 2021: highlights from the Interstitial Lung Diseases Assembly. *ERJ Open Res*. 2022;8(2):00640-2021.

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

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

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

Barben J, Castellani C, Munck A, Davies JC, de Winter-de Groot KM, Gartner S, Kashirskaya N, Linnane B, Mayell SJ, McColley S, Ooi CY, Proesmans M, Ren CL, Salinas D, Sands D, Sermet-Gaudelus I, **Sommerburg O**, Southern KW; European CF Society Neonatal Screening Working Group (ECFS NSWG). Updated guidance on the management of children with cystic fibrosis transmembrane conductance regulator-related metabolic syndrome/cystic fibrosis screen positive, inconclusive diagnosis (CRMS/CFSPID). *J Cyst Fibros*. 2021;20(5):810-819.

Frey DL, Boutin S, Dittrich SA, Graeber SY, Stahl M, **Wege S**, **Herth FJF**, **Sommerburg O**, Schultz C, Mall MA, Dalpke AH. Relationship between airway dysbiosis, inflammation and lung function in adults with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros*. 2021;20(5):754-760.

Graeber SY, Boutin S, Wielpütz MO, Joachim C, Frey DL, **Wege S**, **Sommerburg O**, Kauczor HU, Stahl M, Dalpke AH, Mall MA. Effects of Lumacaftor-Ivacaftor on Lung Clearance Index, Magnetic Resonance Imaging, and Airway Microbiome in Phe508del Homozygous Patients with Cystic Fibrosis. *Ann Am Thorac Soc*. 2021;18(6):971-980.

Metzger MI, Graeber SY, Stahl M, **Sommerburg O**, Mall MA, Dalpke AH, Boutin S. A Volatile and Dynamic Longitudinal Microbiome Is Associated With Less Reduction in Lung Function in Adolescents With Cystic Fibrosis. *Front Cell Infect Microbiol*. 2021;11:763121.

Stahl M, Steinke E, Graeber SY, Joachim C, Seitz C, Kauczor HU, Eichinger M, **Hämmerling S**, **Sommerburg O**, Wielpütz MO, Mall MA. Magnetic Resonance Imaging Detects Progression of Lung Disease and Impact of Newborn Screening in Preschool Children with Cystic Fibrosis. *Am J Respir Crit Care Med*. 2021;204(8):943-953.

Chung J, Wünnemann F, Salomon J, Boutin S, Frey DL, Albrecht T, Joachim C, **Eichinger M**, Mall MA, Wielpütz MO, **Sommerburg O**. Increased Inflammatory Markers Detected in Nasal Lavage Correlate with Paranasal Sinus Abnormalities at MRI in Adolescent Patients with Cystic Fibrosis. *Antioxidants (Basel)*. 2021;10(9):1412.

Munck A, Southern KW, Castellani C, de Winter-de Groot KM, Gartner S, Kashirskaya N, Linnane B, Mayell SJ, Proesmans M, Sands D, **Sommerburg O**, Barben J; European CF Society Neonatal Screening Working Group (ECFS NSWG). Defining key outcomes to evaluate performance of newborn screening programmes for cystic fibrosis. *J Cyst Fibros*. 2021;20(5):820-823.

Sommerburg O, **Hämmerling S**, Schneider SP, **Okun J**, Langhans CD, Leutz-Schmidt P, Wielpütz MO, Siems W, Gräber SY, Mall MA, Stahl M. CFTR Modulator Therapy with Lumacaftor/Ivacaftor Alters Plasma Concentrations of Lipid-Soluble Vitamins A and E in Patients with Cystic Fibrosis. *Antioxidants (Basel)*. 2021;10(3):483.

- Gramer G**, Brockow I, Labitzke C, Fang-Hoffmann J, Beivers A, Feyh P, **Hoffmann GF**, Nennstiel U, **Sommerburg O**. Implementing a tracking system for confirmatory diagnostic results after positive newborn screening for cystic fibrosis-implications for process quality and patient care. *Eur J Pediatr*. 2021;180(4):1145-1155.
- Sommerburg O**, Stahl M, **Hämmerling S**, **Gramer G**, **Muckenthaler MU**, **Okun J**, Kohlmüller D, Happich M, **Kulozik AE**, Mall MA, **Hoffmann GF**. Final results of the southwest German pilot study on cystic fibrosis newborn screening - Evaluation of an IRT/PAP protocol with IRT-dependent safety net. *J Cyst Fibros*. 2022;21(3):422-433.
- Boyer O, **Schaefer F**, Haffner D, Bockenbauer D, Hölttä T, Bérody S, Webb H, Heselden M, Lipska-Zie Tkiewicz BS, Ozaltin F, Levtchenko E, Vivarelli M. Management of congenital nephrotic syndrome: consensus recommendations of the ERKNet-ESPN Working Group. *Nat Rev Nephrol*. 2021;17(4):277-289.
- Burgmaier K, Brinker L, Erger F, Beck BB, Benz MR, Bergmann C, Boyer O, Collard L, Dafinger C, Fila M, Kowalewska C, Lange-Sperandio B, Massella L, Mastrangelo A, Mekahli D, Miklaszewska M, Ortiz-Bruechle N, Patzer L, Prikhodina L, Ranchin B, Ranguelov N, Schild R, Seeman T, Sever L, Sikora P, Szczepanska M, Teixeira A, Thumfart J, Uetz B, Weber LT, **Wühl E**, Zerres K; ESCAPE Study group; GPN study group, Dötsch J, **Schaefer F**, Liebau MC; ARegPKD consortium. Refining genotype-phenotype correlations in 304 patients with autosomal recessive polycystic kidney disease and PKHD1 gene variants. *Kidney Int*. 2021;100(3):650-659.
- Tumiene B, Graessner H, Mathijssen IM, Pereira AM, **Schaefer F**, Scarpa M, Blay JY, Dollfus H, Hoogerbrugge N. European Reference Networks: challenges and opportunities. *J Community Genet*. 2021;12(2):217-229.
- Azukaitis K, Jankauskiene A, **Schaefer F**, Shroff R. Pathophysiology and consequences of arterial stiffness in children with chronic kidney disease. *Pediatr Nephrol*. 2021;36(7):1683-1695.
- Borzych-Dużałka D, **Schaefer F**, Warady BA. Targeting optimal PD management in children: what have we learned from the IPPN registry? *Pediatr Nephrol*. 2021;36(5):1053-1063.
- Bassanese G, Wlodkowski T, Servais A, Heidet L, Roccatello D, Emma F, Levtchenko E, Ariceta G, Bacchetta J, Capasso G, Jankauskiene A, Miglinas M, Ferraro PM, Montini G, Oh J, Decramer S, Levar TK, Wetzels J, Cornelissen E, Devuyst O, Zurowska A, Pape L, Buescher A, Haffner D, Marcun Varda N, Ghiggeri GM, Remuzzi G, Konrad M, Longo G, Bockenbauer D, Awan A, Anderson I, Groothoff JW, **Schaefer F**. The European Rare Kidney Disease Registry (ERKReg): objectives, design and initial results. *Orphanet J Rare Dis*. 2021;16(1):251.
- Frey SM, Vogt B, Simonetti GD, Büscher R, Habbig S, **Schaefer F**. Differential assessment of fluid compartments by bioimpedance in pediatric patients with kidney diseases. *Pediatr Nephrol*. 2021;36(7):1843-1850.
- Gimpel C, Liebau MC, **Schaefer F**. Systematic review on outcomes used in clinical research on autosomal recessive polycystic kidney disease-are patient-centered outcomes our blind spot? *Pediatr Nephrol*. 2021;36(12):3841-3851.
- Burgmaier K, Kilian S, Arbeiter K, Atmis B, Büscher A, Derichs U, Dursun I, Duzova A, Eid LA, Galiano M, Gessner M, Gokce I, Haefner K, Hooman N, Jankauskiene A, Körber F, Longo G, Massella L, Mekahli D, Miloševski-Lomić G, Nalcacioglu H, Rus R, Shroff R, Stabouli S, Weber LT, Wygoda S, Yilmaz A, Zachwieja K, Zagodzón I, Dötsch J, **Schaefer F**, Liebau MC; ARegPKD Consortium. Early childhood height-adjusted total kidney volume as a risk marker of kidney survival in ARPKD. *Sci Rep*. 2021;11(1):21677.
- Schön A, Leifheit-Nestler M, Deppe J, Fischer DC, Bayazit AK, Obrycki L, Canpolat N, Bulut IK, Azukaitis K, Yilmaz A, Mir S, Yalcinkaya F, Soylemezoglu O, Melk A, Stangl GI, Behnisch R, Shroff R, Bacchetta J, Querefeld U, **Schaefer F**, Haffner D; 4C and Study Consortium and the ESPN CKD-MBD Working Group. Active vitamin D is cardioprotective in experimental uraemia but not in children with CKD Stages 3-5. *Nephrol Dial Transplant*. 2021;36(3):442-451.
- Shen Q, Fang X, Man X, Zhai Y, Liu L, Wang C, Shang W, Feng G, Zhang L, Zeng L, Zhu Y, Chen J, Rao J, Warady BA, **Schaefer F**, Xu H. Pediatric kidney transplantation in China: an analysis from the IPNA Global Kidney Replacement Therapy Registry. *Pediatr Nephrol*. 2021;36(3):685-692.
- Bartosova M, Zhang C, Schaefer B, Herzog R, Ridinger D, Damgov I, Levai E, Marinovic I, Eckert C, Romero P, Sallay P, Ujszaszi A, Unterwurzacher M, Wagner A, Hildenbrand G, Warady BA, **Schaefer F**, Zarogiannis SG, Kratochwill K, **Schmitt CP**. Glucose Derivative Induced Vasculopathy in Children on Chronic Peritoneal Dialysis. *Circ Res*. 2021;129(5):e102-e118.
- van der Zanden LFM, van Rooij IALM, Quaedackers JSLT, Nijman RJM, Steffens M, de Wall LLL, Bongers EMHF, **Schaefer F**, Kirchner M, Behnisch R, Bayazit AK, Caliskan S, Obrycki L, Montini G, Duzova A, Wuttke

- M, Jennings R, Hanley NA, Milmoie NJ, Winyard PJD, Renkema KY, Schreuder MF, Roeleveld N, Feitz WFJ. CDH12 as a Candidate Gene for Kidney Injury in Posterior Urethral Valve Cases: A Genome-wide Association Study Among Patients with Obstructive Uropathies. *Eur Urol Open Sci.* 2021;28:26-35.
- Klein J, Buffin-Meyer B, Boizard F, Moussaoui N, Lescat O, Breuil B, Fedou C, Feuillet G, Casemayou A, Neau E, Hindryckx A, Decatte L, Levtschenko E, Raaijmakers A, Vayssière C, Goua V, Lucas C, Perrotin F, Cloarec S, Benachi A, Manca-Pellissier MC, Delmas HL, Bessenay L, Le Vaillant C, Allain-Launay E, Gondry J, Boudailliez B, Simon E, Prieur F, Lavocat MP, Saliou AH, De Parscau L, Bidat L, Noel C, Floch C, Bourdat-Michel G, Favre R, Weingertner AS, Oury JF, Baudouin V, Bory JP, Pietrement C, Fiorenza M, Massardier J, Kessler S, Lounis N, Auriol FC, Marcorelles P, Collardeau-Frachon S, Zürbig P, Mischak H, Magalhães P, Batut J, Blader P, Saulnier Blache JS, Bascands JL, **Schaefer F**, Decramer S, Schanstra JP; BIOMAN consortium. Amniotic fluid peptides predict postnatal kidney survival in developmental kidney disease. *Kidney Int.* 2021;99(3):737-749.
- Ploos van Amstel S, Noordzij M, Borzych-Duzalka D, Chesnaye NC, Xu H, Rees L, Ha IS, Antonio ZL, Hooman N, Wong W, Vondrak K, Yap YC, Patel H, Szczepanska M, Testa S, Galanti M, Kari JA, Samaille C, Bakkaloglu SA, Lai WM, Rojas LF, Diaz MS, Basu B, Neu A, Warady BA, Jager KJ, **Schaefer F**. Mortality in Children Treated With Maintenance Peritoneal Dialysis: Findings From the International Pediatric Peritoneal Dialysis Network Registry. *Am J Kidney Dis.* 2021;78(3):380-390.
- Morello W, D'Amico F, Serafinelli J, Turrone S, Abati I, Fiori J, Baskin E, Yalcinkaya F, Jankauskiene A, Pennessi M, Zurowska A, Becherucci F, Drozd D, Mekahli D, Krzemien G, La Scola C, Taranta-Janusz K, Mehls O, **Schaefer F**, Candela M, Montini G. Low-Dose Antibiotic Prophylaxis Induces Rapid Modifications of the Gut Microbiota in Infants With Vesicoureteral Reflux. *Front Pediatr.* 2021;9:674716.
- Bartosova M, Ridinger D, Marinovic I, Heigwer J, Zhang C, Levai E, Westhoff JH, **Schaefer F**, Terjung S, Hildenbrand G, Kronic D, Bestvater F, Hausmann M, **Schmitt CP**, Zargiannis SG. An Experimental Workflow for Studying Barrier Integrity, Permeability, and Tight Junction Composition and Localization in a Single Endothelial Cell Monolayer: Proof of Concept. *Int J Mol Sci.* 2021;22(15):8178.
- Fischer DC, Smith C, De Zan F, Bacchetta J, Bakkaloglu SA, Agbas A, Anarat A, Aoun B, Askiti V, Azukaitis K, Bayazit A, Bulut IK, Canpolat N, Borzych-Duzalka D, Duzova A, Habbig S, Krid S, Licht C, Litwin M, Obrycki L, Paglialonga F, Rahn A, Ranchin B, Samaille C, Shenoy M, Sinha MD, Spasojevic B, Stefanidis CJ, Vidal E, Yilmaz A, Fischbach M, **Schaefer F**, **Schmitt CP**, Shroff R. Hemodiafiltration Is Associated With Reduced Inflammation and Increased Bone Formation Compared With Conventional Hemodialysis in Children: The HDF, Hearts and Heights (3H) Study. *Kidney Int Rep.* 2021;6(9):2358-2370.
- Sinha R, Marlais M, Sarkar S, Obukhova V, Lucchetti L, Vasudevan A, Chacon Jaimes DC, Weaver DJ Jr, Stańczyk M, Lopez-Gonzalez M, **Schaefer F**, Tullus K. Impact of COVID-19 pandemic on use of rituximab among children with difficult nephrotic syndrome. *Pediatr Res.* 2021:1-3.
- De Zan F, Smith C, Duzova A, Bayazit A, Stefanidis CJ, Askiti V, Azukaitis K, Canpolat N, Agbas A, Anarat A, Aoun B, Bakkaloglu SA, Borzych-Duzalka D, Bulut IK, Habbig S, Krid S, Licht C, Litwin M, Obrycki L, Paglialonga F, Ranchin B, Samaille C, Shenoy M, Sinha MD, Spasojevic B, Yilmaz A, Fischbach M, **Schmitt CP**, **Schaefer F**, Vidal E, Shroff R. Hemodiafiltration maintains a sustained improvement in blood pressure compared to conventional hemodialysis in children-the HDF, heart and height (3H) study. *Pediatr Nephrol.* 2021;36(8):2393-2403.
- Fluhr TL, Tabatabaeifar M, Syring H, Göhring G, **Schaefer F**, Jung-Klawitter S. Generation of an induced pluripotent stem cell line (DHMC1006-A) from a patient with autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD) carrying a compound heterozygous missense mutation in the fibrocystin encoding PKHD1 gene. *Stem Cell Res.* 2021;57:102579.
- Tabatabaeifar M, Fluhr TL, Syring H, Göhring G, **Schaefer F**, Jung-Klawitter S. Generation of an induced pluripotent stem cell line (DHMC1007-A) from a patient with autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD) carrying a homozygous missense mutation in the fibrocystin-encoding PKHD1 gene. *Stem Cell Res.* 2021;57:102573.
- Tikka P, Mercker M, Skovorodkin I, Saarela U, Vainio S, Ronkainen VP, Sluka JP, Glazier JA, Marciniak-Czochra A, **Schaefer F**. Computational modelling of nephron progenitor cell movement and aggregation during kidney organogenesis. *Math Biosci.* 2022;344:108759.

- Raina R, Davenport A, Warady B, Vasistha P, Sethi SK, Chakraborty R, Khooblal P, Agarwal N, Vij M, **Schaefer F**, Malhotra K, Misra M. Dialysis disequilibrium syndrome (DDS) in pediatric patients on dialysis: systematic review and clinical practice recommendations. *Pediatr Nephrol.* 2022;37(2):263-274.
- Sugianto RI, Memaran N, Schmidt BMW, Doyon A, Thurn-Valsassina D, Alpay H, Anarat A, Arbeiter K, Azukaitis K, Bayazit AK, Bulut IK, Caliskan S, Canpolat N, Duzova A, Gellerman J, Harambat J, Homeyer D, Litwin M, Mencarelli F, Obrycki L, Paripovic D, Ranchin B, Shroff R, Tegtbur U, von der Born J, Yilmaz E, Querfeld U, **Wühl E**, **Schaefer F**, Melk A. Findings from 4C-T Study demonstrate an increased cardiovascular burden in girls with end stage kidney disease and kidney transplantation. *Kidney Int.* 2022;101(3):585-596.
- Rood IM, Bavinck A, Lipska-Ziętkiewicz BS, Lugtenberg D, **Schaefer F**, Deegens JKJ, Wetzels JFM. Later Response to Corticosteroids in Adults With Primary Focal Segmental Glomerular Sclerosis Is Associated With Favorable Outcomes. *Kidney Int Rep.* 2021;7(1):87-98.
- Drozd D, Alvarez-Pitti J, Wójcik M, Borghi C, Gabbianelli R, Mazur A, Herceg-Čavrak V, Lopez-Valcarcel BG, Brzeziński M, Lurbe E, **Wühl E**. Obesity and Cardiometabolic Risk Factors: From Childhood to Adulthood. *Nutrients.* 2021;13(11):4176.
- Lurbe E, Fernandez-Aranda F, **Wühl E**; HyperChildNET Consortium. European Network for blood pressure research in children and adolescents (COST Action CA 19115). *An Pediatr (Engl Ed).* 2021;94(6):421.e1-421.e4.
- Buffin-Meyer B, Klein J, van der Zanden LFM, Levchenko E, Moulos P, Lounis N, Conte-Auriol F, Hindryckx A, **Wühl E**, Persico N, Oepkes D, Schreuder MF, Tkaczyk M, Ariceta G, Fossum M, Parvex P, Feitz W, Olsen H, Montini G, Decramer S, Schanstra JP; ANTENATAL Consortium. The ANTENATAL multicentre study to predict postnatal renal outcome in fetuses with posterior urethral valves: objectives and design. *Clin Kidney J.* 2019;13(3):371-379.
- 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. Clinical practice recommendations for recurrence of focal and segmental glomerulosclerosis/steroid-resistant nephrotic syndrome. *Pediatr Transplant.* 2021;25(3):e13955.
- Morath C, **Tönshoff B**. [Transplantation]. *Nephrologe.* 2021;16(3):127-128.
- Tönshoff B**, Müller B, Elling R, Renk H, Meissner P, Hengel H, Garbade SF, Kieser M, Jeltsch K, Grulich-Henn J, Euler J, Stich M, Chobanyan-Jürgens K, Zernickel M, Janda A, Wölfle L, Stamminger T, Iftner T, Ganzenmueller T, Schmitt C, Görne T, Laketa V, Olberg S, Plaszczyca A, Cortese M, Bartenschlager R, Pape C, Remme R, Huzly D, Panning M, Weigang S, Giese S, Ciminski K, Ankerhold J, Kochs G, Schwemmler M, Handgretinger R, Niemeyer CM, Engel C, Kern WV, Hoffmann GF, Franz AR, Henneke P, Debatin KM, Kräusslich HG. Prevalence of SARS-CoV-2 Infection in Children and Their Parents in Southwest Germany. *JAMA Pediatr.* 2021;175(6):586-593.
- 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. Personalized Therapy for Mycophenolate: Consensus Report by the International Association of Therapeutic Drug Monitoring and Clinical Toxicology. *Ther Drug Monit.* 2021;43(2):150-200.
- Joachim A, Dewald F, Suárez I, Zemlin M, Lang I, Stutz R, Marthaler A, Bosse HM, Lübke N, Münch J, Bernard MA, Jeltsch K, **Tönshoff B**, Weidner N, Kräusslich HG, Birzele L, Hübner J, Schmied P, Meyer-Bühn M, Horemheb-Rubio G, Cornely OA, Haverkamp H, Wiesmüller G, Fätkenheuer G, Hero B, Kaiser R, Dötsch J, Rybniker J; B-FAST study group. Pooled RT-qPCR testing for SARS-CoV-2 surveillance in schools - a cluster randomised trial. *EclinicalMedicine.* 2021;39:101082.
- Boeckhaus J, Hoefele J, Riedhammer KM, **Tönshoff B**, Ehren R, Pape L, Latta K, Fehrenbach H, Lange-Sperandio B, Kettwig M, Hoyer P, Staude H, Konrad M, John U, Gellermann J, Hoppe B, Galiano M, Gessner M, Pohl M, Bergmann C, Friede T, Gross O; GPN Study Group and EARLY PRO-TECT Alport Investigators. Precise variant interpretation, phenotype ascertainment, and genotype-phenotype correlation of children in the EARLY PRO-TECT Alport trial. *Clin Genet.* 2021;99(1):143-156.
- Dahmer-Heath M, Schriever V, Kollmann S, Schleithoff C, Titieni A, Cetiner M, Patzer L, **Tönshoff B**, Hansen M, Pennekamp P, Gerß J, Konrad M, König J. Systematic evaluation of olfaction in patients with hereditary cystic kidney diseases/renal ciliopathies. *J Med Genet.* 2021;58(9):629-636.

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. Commentary on "Pediatric Idiopathic Steroid-sensitive Nephrotic Syndrome Diagnosis and Therapy - Short version of the updated German Best Practice Guideline (S2e)". *Pediatr Nephrol.* 2021;36(10):2961-2966.

Zierhut H, Kanzelmeyer N, Buescher A, Höcker B, Mauz-Körholz C, **Tönshoff B**, Metzler M, Pohl M, Pape L, Maecker-Kolhoff B. Course of renal allograft function after diagnosis and treatment of post-transplant lymphoproliferative disorders in pediatric kidney transplant recipients. *Pediatr Transplant.* 2021;25(6):e14042.

Gold A, **Fichtner A**, **Choukair D**, **Schmitt CP**, Süsal C, Dragun D, **Tönshoff B**. Kidney re-transplantation in a child across the barrier of persisting angiotensin II type I receptor antibodies. *Pediatr Nephrol.* 2021;36(3):725-729.

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

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. Pediatric idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome: diagnosis and therapy -short version of the updated German best practice guideline (S2e) - AWMF register no. 166-001, 6/2020. *Pediatr Nephrol.* 2021;36(10):2971-2985.

Stich M, Elling R, Renk H, Janda A, Garbade SF, Müller B, Kräusslich HG, Fabricius D, Zernickel M, Meissner P, Huzly D, **Gulich-Henn J**, Haddad A, Görne T, Spielberger B, Fritsch L, Nieters A, Hengel H, Dietz AN, Stamminger T, Ganzenmueller T, Ruetalo N, Peter A, Remppis J, Iftner T, Jeltsch K, Waterboer T, Franz AR, **Hoffmann GF**, Engel C, Debatin KM, **Tönshoff B**, Henneke P. Transmission of Severe Acute Respiratory Syndrome Coronavirus 2 in Households with Children, Southwest Germany, May-August 2020. *Emerg Infect Dis.* 2021;27(12):3009-3019.

Fichtner A, Süsal C, **Höcker B**, **Rieger S**, Waldherr R, Westhoff JH, Sander A, Dragun D, **Tönshoff B**. Association of non-HLA antibodies against endothelial targets and donor-specific HLA antibodies with antibody-mediated rejection and graft function in pediatric kidney transplant recipients. *Pediatr Nephrol.* 2021;36(8):2473-2484.

Tönshoff B, Tedesco-Silva H, Ettenger R, Christian M, Bjerre A, Dello Strologo L, Marks SD, Pape L, Veldandi U, Lopez P, Cousin M, Pandey P, Meier M. Three-year outcomes from the CRADLE study in de novo pediatric kidney transplant recipients receiving everolimus with reduced tacrolimus and early steroid withdrawal. *Am J Transplant.* 2021;21(1):123-137.

Engels G, Döhler B, **Tönshoff B**, Oh J, Kruchen A, Müller I, Süsal C. Maternal versus paternal living kidney transplant donation is associated with lower rejection in young pediatric recipients: A Collaborative Transplant Study report. *Pediatr Transplant.* 2022 Feb;26(1):e14154. doi: 10.1111/petr.14154. Epub 2021 Oct 6.

Cordes S, Mokhtari Z, Bartosova M, Mertlitz S, Riesner K, Shi Y, Mengwasser J, Kalupa M, McGeary A, Schleifenbaum J, Schrezenmeier J, Bullinger L, Diaz-Ricart M, Palomo M, Carreras E, Beutel G, **Schmitt CP**, Beilhack A, Penack O. Endothelial damage and dysfunction in acute graft-versus-host disease. *Haematologica.* 2021;106(8):2147-2160.

Heidenreich E, **Pfeffer T**, Kracke T, **Mechtel N**, Nawroth P, **Hoffmann GF**, **Schmitt CP**, Hell R, Poschet G, Peters V. A Novel UPLC-MS/MS Method Identifies Organ-Specific Dipeptide Profiles. *Int J Mol Sci.* 2021;22(18):9979.

Herzog R, Sacnun JM, González-Mateo G, Bartosova M, Bialas K, Wagner A, Unterwurzacher M, Sobieszek IJ, Daniel-Fischer L, Rusai K, Pascual-Antón L, Kaczirek K, Vyhytil A, **Schmitt CP**, López-Cabrera M, Alper SL, Aufricht C, Kratochwill K. Lithium preserves peritoneal membrane integrity by suppressing mesothelial cell α B-crystallin. *Sci Transl Med.* 2021;13(608):eaaz9705.

Holmgren SD, Boyles RR, Cronk RD, Duncan CG, Kwok RK, Lunn RM, Osborn KC, Thessen AE, **Schmitt CP**. Catalyzing Knowledge-Driven Discovery in Environmental Health Sciences through a Community-Driven Harmonized Language. *Int J Environ Res Public Health.* 2021;18(17):8985.

Toepfer ET, Rott J, Bartosova M, Kolevica A, Machuca-Gayet I, Heuser A, Rabe M, Shroff R, Bacchetta J, Zargiannis SG, Eisenhauer A, **Schmitt CP**. Calcium isotope fractionation by osteoblasts and osteoclasts,

across endothelial and epithelial cell barriers, and with binding to proteins. *Am J Physiol Regul Integr Comp Physiol.* 2021;1321(1):R29-R40.

Schmitz L, Hoermann P, Trutnau B, Jankauskiene A, Zaloszc A, Edefonti AC, **Schmitt CP**, Klaus G. Enteral Ca-Intake May Be Low and Affects Serum-PTH-Levels in Pre-school Children With Chronic Kidney Disease. *Front Pediatr.* 2021;9:666101.

Feldkötter M, Thys S, Adams A, Becker I, Büscher R, Pohl M, Schild R, Pape L, **Schmitt CP**, Taylan C, Wygoda S, Klaus G, Fehrenbach H, Montoya C, Konrad M, Billing H, Schaar B, Hoppe B. Endurance-oriented training program with children and adolescents on maintenance hemodialysis to enhance dialysis efficacy-DiaSport. *Pediatr Nephrol.* 2021;36(12):3923-3932.

Zaloszc A, **Schmitt CP**, Sayeh A, Higel L, Gros CI, Bornert F, Aubertin-Kirch G, Dillenseger JP, Goetz C, Constantinesco A, Fischbach M, Bahram S, Choquet P. Frequent, quantitative bone planar scintigraphy for determination of bone anabolism in growing mice. *PeerJ.* 2021;9:e12355.

Shroff R, Fewtrell M, Heuser A, Kolevica A, Lalayiannis A, McAlister L, Silva S, Goodman N, **Schmitt CP**, Biasoni L, Rahn A, Fischer DC, Eisenhauer A. Naturally Occurring Stable Calcium Isotope Ratios in Body Compartments Provide a Novel Biomarker of Bone Mineral Balance in Children and Young Adults. *J Bone Miner Res.* 2021;36(1):133-142.

Bakkaloglu SA, Bacchetta J, Lalayiannis AD, Leifheit-Nestler M, Stabouli S, Haarhaus M, Reusz G, Groothoff J, **Schmitt CP**, Evenepoel P, Shroff R, Haffner D; European Society for Paediatric Nephrology (ESPN) Chronic Kidney Disease Mineral and Bone Disorder (CKD-MBD) and Dialysis working groups and CKD-MBD working group of the European Renal Association-European Dialysis and Transplant Association (ERA-EDTA). Bone evaluation in paediatric chronic kidney disease: clinical practice points from the European Society for Paediatric Nephrology CKD-MBD and Dialysis working groups and CKD-MBD working group of the ERA-EDTA. *Nephrol Dial Transplant.* 2021;36(3):413-425.

Atikel YÖ, Bakkaloglu SA, Paglialonga F, Stefanidis CJ, Askiti V, Vidal E, Ariceta G, Melek E, Verrina E, Printza N, Vondrak K, Zurowska A, Zagodzón I, Ekim M, Özmert EN, Dufek S, Jankauskiene A, **Schmitt CP**, Levai E, Walle JV, Canpolat N, Holtta T, Fischbach M, Zaloszc A, Klaus G, Aufricht C, Shroff R, Edefonti A. Influenza and pneumococcus vaccination rates in pediatric dialysis patients in Europe: recommendations vs reality A European Pediatric Dialysis Working Group and European Society for Pediatric Nephrology Dialysis Working Group study. *Turk J Med Sci.* 2021;51(6):2881-2886.

Eibensteiner F, Ritschl V, Stamm T, Cetin A, **Schmitt CP**, Ariceta G, Bakkaloglu S, Jankauskiene A, Klaus G, Paglialonga F, Edefonti A, Ranchin B, Shroff R, Stefanidis CJ, Vandewalle J, Verrina E, Vondrak K, Zurowska A, Alper SL, Aufricht C. Countermeasures against COVID-19: how to navigate medical practice through a nascent, evolving evidence base - a European multicentre mixed methods study. *BMJ Open.* 2021;11(2):e043015.

Sohn W, Salusky IB, **Schmitt CP**, Taylan C, Walle JV, Ngang J, Yan L, Kroenke M, Warady BA. Phase 1, single-dose study to assess the safety, tolerability, pharmacokinetics, and pharmacodynamics of etelcalcetide in pediatric patients with secondary hyperparathyroidism receiving hemodialysis. *Pediatr Nephrol.* 2021;36(1):133-142.

Baturina GS, Katkova LE, **Schmitt CP**, Solenov EI, Zarogiannis SG. Comparison of Isotonic Activation of Cell Volume Regulation in Rat Peritoneal Mesothelial Cells and in Kidney Outer Medullary Collecting Duct Principal Cells. *Biomolecules.* 2021;11(10):1452.

Feldkötter M, Thys S, Adams A, Becker I, Büscher R, Pohl M, Schild R, Pape L, **Schmitt CP**, Taylan C, Wygoda S, Klaus G, Fehrenbach H, Montoya C, Konrad M, Billing H, Schaar B, Hoppe B. Correction to: Endurance-oriented training program with children and adolescents on maintenance hemodialysis to enhance dialysis efficacy-DiaSport. *Pediatr Nephrol.* 2021;36(12):4013-4014.

Walker VR, **Schmitt CP**, Wolfe MS, Nowak AJ, Kulesza K, Williams AR, Shin R, Cohen J, Burch D, Stout MD, Shipkowski KA, Rooney AA. Evaluation of a semi-automated data extraction tool for public health literature-based reviews: Dextr. *Environ Int.* 2022;159:107025.

Dufek S, Holtta T, Fischbach M, Ariceta G, Jankauskiene A, Cerkauskiene R, **Schmitt CP**, Schaefer B, Aufricht C, Wright E, Stefanidis CJ, Ekim M, Bakkaloglu S, Klaus G, Zurowska A, Vondrak K, Vande Walle J, Edefonti A, Shroff R; European Paediatric Dialysis Working Group. Pleuro-peritoneal or pericardio-peritoneal leak in children on chronic peritoneal dialysis-A survey from the European Paediatric Dialysis Working Group. *Pediatr Nephrol.* 2015;30(11):2021-7.

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

Egg D, Rump IC, Mitsuike N, Rojas-Restrepo J, Maccari ME, Schwab C, Gabrysch A, Warnatz K, Goldacker S, Patiño V, Wolff D, Okada S, Hayakawa S, Shikama Y, Kanda K, Imai K, Sotomatsu M, Kuwashima M, Kamiya T, Morio T, Matsumoto K, Mori T, Yoshimoto Y, Dybedal I, Kanariou M, Kucuk ZY, Chapdelaine H, Petruzelkova L, **Lorenz HM**, Sullivan KE, Heimall J, Moutschen M, Litzman J, Recher M, Albert MH, Hauck F, Seneviratne S, Pachlopnik Schmid J, Kolios A, Unglik G, Klemann C, Snapper S, Giulino-Roth L, Svaton M, Platt CD, Hambleton S, Neth O, Gosse G, Reinsch S, Holzinger D, Kim YJ, Bakhtiar S, Atschekzei F, Schmidt R, Sogkas G, Chandrakasan S, Rae W, Derfalvi B, Marquart HV, Ozen A, Kiykim A, Karakoc-Aydiner E, Králíčková P, de Bree G, Kiritsi D, Seidel MG, Kobbe R, Dantzer J, Alsina L, Armangue T, Lougaris V, Agyeman P, Nyström S, Buchbinder D, Arkwright PD, Grimbacher B. Therapeutic options for CTLA-4 insufficiency. *J Allergy Clin Immunol.* 2022;149(2):736-746. doi: 10.1016/j.jaci.2021.04.039. Epub 2021 Jun 7.

Izadi Z, Brenner EJ, Mahil SK, Dand N, Yiu ZZN, Yates M, Ungaro RC, Zhang X, Agrawal M, Colombel JF, Gianfrancesco MA, Hyrich KL, Strangfeld A, Carmona L, Mateus EF, Lawson-Tovey S, Klingberg E, Cuomo G, Caprioli M, Cruz-Machado AR, Mazeda Pereira AC, Hasseli R, Pfeil A, **Lorenz HM**, Hoyer BF, Trupin L, Rush S, Katz P, Schmajuk G, Jacobsohn L, Seet AM, Al Emadi S, Wise L, Gilbert EL, Duarte-García A, Valenzuela-Almada MO, Isnardi CA, Quintana R, Soriano ER, Hsu TY, D'Silva KM, Sparks JA, Patel NJ, Xavier RM, Marques CDL, Kakehasi AM, Flipo RM, Claudepierre P, Cantagrel A, Goupille P, Wallace ZS, Bhana S, Costello W, Grainger R, Hausmann JS, Liew JW, Sirotych E, Sufka P, Robinson PC, Machado PM, Griffiths CEM, Barker JN, Smith CH, Yazdany J, Kappelman MD; Psoriasis Patient Registry for Outcomes, Therapy and Epidemiology of COVID-19 Infection (PsoProtect); the Secure Epidemiology of Coronavirus Under Research Exclusion for Inflammatory Bowel Disease (SECURE-IBD); and the COVID-19 Global Rheumatology Alliance; Psoriasis Patient Registry for Outcomes, Therapy and Epidemiology of COVID-19 Infection (PsoProtect); the Secure Epidemiology of Coronavirus Under Research Exclusion for Inflammatory Bowel Disease (SECURE-IBD); and the COVID-19 Global Rheumatology Alliance (GRA). Association Between Tumor Necrosis Factor Inhibitors and the Risk of Hospitalization or Death Among Patients With Immune-Mediated Inflammatory Disease and COVID-19. *JAMA Netw Open.* 2021;4(10):e2129639.

Aringer M, Baerwald C, Bergner R, Feuchtenberger M, Gebhardt C, Hagen M, Keyßer G, **Lorenz HM**, Witte T. Rheumatology in German MD curricula. *Z Rheumatol.* 2021;80(1):2-8.

Günther J, Max R, **Lorenz HM**. Ocular manifestations of Rheumatic diseases. *Dtsch Med Wochenschr.* 2021;146(13-14):882-889.

Mäder L, Kollmar R, **Lorenz HM**. Leflunomide as Cause of Aseptic Meningitis. *J Clin Rheumatol.* 2021;27(8S):S721-S722.

Rosshirt N, Trauth R, Platzer H, Tripel E, Nees TA, **Lorenz HM**, Tretter T, Moradi B. Proinflammatory T cell polarization is already present in patients with early knee osteoarthritis. *Arthritis Res Ther.* 2021;23(1):37.

Hasseli R, Pfeil A, Hoyer BF, **Lorenz HM**, Regierer AC, Richter JG, Schmeiser T, Strangfeld A, Voll RE, Krause A, Schulze-Koops H, Müller-Ladner U, Specker C. German registry www.Covid19-Rheuma.de : Status report after 1 year of the pandemic. *Z Rheumatol.* 2021;80(7):641-646.

Hasseli R, Pfeil A, Hoyer BF, Krause A, **Lorenz HM**, Richter JG, Schmeiser T, Voll RE, Schulze-Koops H, Specker C, Müller-Ladner U. Do patients with rheumatoid arthritis show a different course of COVID-19 compared to patients with spondyloarthritis? *Clin Exp Rheumatol.* 2021;39(3):639-647.

Arnaud L, Mertz P, Amoura Z, Voll RE, Schwarting A, Maurier F, Blaison G, Bonnotte B, Poindron V, Fiehn C, **Lorenz HM**, Korganow AS, Sibilia J, Martin T. Patterns of fatigue and association with disease activity and clinical manifestations in systemic lupus erythematosus. *Rheumatology (Oxford).* 2021;60(6):2672-2677.

Kvacskay P, Yao N, Schnotz JH, Scarpone R, Carvalho RA, Klika KD, Merkt W, Tretter T, **Lorenz HM**, Tykocinski LO. Increase of aerobic glycolysis mediated by activated T helper cells drives synovial fibroblasts towards an inflammatory phenotype: new targets for therapy? *Arthritis Res Ther.* 2021;23(1):56.

Kiltz U, Buschhorn-Milberger V, Albrecht K, Lakomek HJ, **Lorenz HM**, Rudwaleit M, Schneider M, Schulze-Koops H, Aringer M, Hasenbring MI, Herzer P, von Hinüber U, Krüger K, Lauterbach A, Manger B, Oltman R, Schuch F, Schmale-Grede R, Späthling-Mestekemper S, Zinke S, Braun J. Development of quality standards for patients with rheumatoid arthritis for use in Germany. *Z Rheumatol.* 2021 doi: 10.1007/s00393-021-01093-1.

Kiltz U, Buschhorn-Milberger V, Albrecht K, Lakomek HJ, **Lorenz HM**, Rudwaleit M, Schneider M, Schulze-Koops H, Baraliakos X, Behrens F, Brandt-Jürgens J, Haibel H, Hammel L, Karberg K, Kellner H, Krause D, Lange U, Märker-Herrmann E, Poddubnyy D, Sieper J, Syrbe U, Braun J. Development of quality standards for patients with axial spondyloarthritis for use in Germany. *Z Rheumatol*. 2021 doi: 10.1007/s00393-021-01019-x.

Schaier M, Gottschalk C, **Kälble F**, Uhlmann L, **Eckstein V**, **Müller-Tidow C**, Meuer S, Mahnke K, **Lorenz HM**, Zeier M, Steinborn A. The onset of active disease in systemic lupus erythematosus patients is characterised by excessive regulatory CD4⁺-T-cell differentiation. *Clin Exp Rheumatol*. 2021;39(2):279-288.

Regierer AC, Hasseli R, Schäfer M, Hoyer BF, Krause A, **Lorenz HM**, Pfeil A, Richter J, Schmeiser T, Schulze-Koops H, Strangfeld A, Voll RE, Specker C, Mueller-Ladner U. TNFi is associated with positive outcome, but JAKi and rituximab are associated with negative outcome of SARS-CoV-2 infection in patients with RMD. *RMD Open*. 2021;7(3):e001896.

Yao N, **Tretter T**, **Kvacskay P**, **Merkt W**, **Blank N**, **Lorenz HM**, Tykocinski LO. Targeting of Janus Kinases Limits Pro-Inflammatory but Also Immunosuppressive Circuits in the Crosstalk between Synovial Fibroblasts and Lymphocytes. *Biomedicines*. 2021;9(10):1413.

Lorenz HM, Aringer M, Braun J, Hoyer BF, Krause A, Meyer-Olson D, Mucke J, Rudwaleit M, Schneider M, Sewerin P, Späthling-Mestekemper S, Specker C, Voormann A, Wagner U, Wendler J, Schulze-Koops H. Mission statement from rheumatologists in the German Society of Rheumatology (DGRh e. V.) : We live rheumatology. *Z Rheumatol*. 2021;80(Suppl 1):10-12.

Kälble F, Wu L, **Lorenz HM**, Zeier M, Schaier M, Steinborn A. Impaired Differentiation of Highly Proliferative ICOS⁺-Tregs Is Involved in the Transition from Low to High Disease Activity in Systemic Lupus Erythematosus (SLE) Patients. *Int J Mol Sci*. 2021;22(17):9501.

Pfeil A, Krusche M, Vossen D, Berliner MN, Keyßer G, Krause A, **Lorenz HM**, Manger B, Schuch F, Specker C, Wollenhaupt J, Baraliakos X, Fleck M, Proft F. Model curriculum of the German Society for Rheumatology for advanced training in the discipline internal medicine and rheumatology. *Z Rheumatol*. 2021;80(7):688-691.

Specker C, Aries P, Braun J, Burmester G, Fischer-Betz R, Hasseli R, Holle J, Hoyer BF, Iking-Konert C, Krause A, Krüger K, Krusche M, Leipe J, **Lorenz HM**, Moosig F, Schmale-Grede R, Schneider M, Strangfeld A, Voll R, Voormann A, Wagner U, Schulze-Koops H. Updated recommendations of the German Society for Rheumatology for the care of patients with inflammatory rheumatic diseases in the context of the SARS-CoV-2/COVID-19 pandemic, including recommendations for COVID-19 vaccination. *Z Rheumatol*. 2021;80(Suppl 2):33-48.

Specker C, Aries P, Braun J, Burmester G, Fischer-Betz R, Hasseli R, Holle J, Hoyer BF, Iking-Konert C, Krause A, Krüger K, Krusche M, Leipe J, **Lorenz HM**, Moosig F, Schmale-Grede R, Schneider M, Strangfeld A, Voll R, Voormann A, Wagner U, Schulze-Koops H. Updated recommendations of the German Society for Rheumatology for the care of patients with inflammatory rheumatic diseases in the context of the SARS-CoV-2/COVID-19 pandemic, including recommendations for COVID-19 vaccination. *Z Rheumatol*. 2021;80(6):570-587.

Pfeil A, Krusche M, Vossen D, Berliner MN, Keyßer G, Krause A, **Lorenz HM**, Manger B, Schuch F, Specker C, Wollenhaupt J, Baraliakos X, Fleck M, Proft F. Model curriculum of the German society for Rheumatology for advanced training in the discipline internal medicine and rheumatology. English version. *Z Rheumatol*. 2021;80(Suppl 2):64-67.

Janssen M, Schäkel U, Djuka Fokou C, Krisam J, Stermann J, Kriegsmann K, Haberbosch I, Novotny JP, Weber S, Vehreschild M, Bornhäuser M, Bullinger L, Schmitt M, Liebrechts T, Dreger P, **Lorenz HM**, Plaszczyca A, Bartschlag R, Müller B, Kräusslich HG, Halama N, Jäger D, Schlenk RF, Leo A, Meuer S, Weigand MA, Motsch J, **Merle U**, **Denkinger CM**, **Müller-Tidow C**. A Randomized Open label Phase-II Clinical Trial with or without Infusion of Plasma from Subjects after Convalescence of SARS-CoV-2 Infection in High-Risk Patients with Confirmed Severe SARS-CoV-2 Disease (RECOVER): A structured summary of a study protocol for a randomised controlled trial. *Trials*. 2020;21(1):828.

Hasseli R, Mueller-Ladner U, Hoyer BF, Krause A, **Lorenz HM**, Pfeil A, Richter J, Schäfer M, Schmeiser T, Strangfeld A, Schulze-Koops H, Voll RE, Specker C, Regierer AC. Older age, comorbidity, glucocorticoid use and disease activity are risk factors for COVID-19 hospitalisation in patients with inflammatory rheumatic and musculoskeletal diseases. *RMD Open*. 2021;7(1):e001464.

Wagner L, Haefeli WE, **Merle U, Lorenz HM**, Hohmann N, Weiss J, Theile D. A nuclear factor kappa B reporter cell line used to evaluate ex vivo the net inflammatory effect of plasma samples from patients with rheumatoid arthritis, psoriasis, or COVID-19. *Cytokine*. 2021;138:155399.

Lehmann R, **Ries M**: Spectrum of Clinical Research in Juvenile Idiopathic Arthritis: A Cross-Sectional Analysis of Registered Studies in Clinicaltrials.gov and Clinicaltrialsregister.eu. *Biomedicines*. 9, 1860.

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

Eysel LO, Lüders KA, Braunschweig L, **Lorenz HM**, Dörner J, Hell AK, Stinus H. Foot Typology, Dynamic and Static Weight Distribution, and Radiographic Changes After Subtalar Arthroereisis in Juvenile Symptomatic Flexible Flat Feet. *J Foot Ankle Surg*. 2022;61(2):272-278.

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

Puyade M, Patel A, Lim YJ, **Blank N**, Badoglio M, Gualandi F, Ma DD, Maximova N, Greco R, Alexander T, Snowden JA. Autologous Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Behçet's Disease: A Retrospective Survey of Patients Treated in Europe, on Behalf of the Autoimmune Diseases Working Party of the European Society for Blood and Marrow Transplantation. *Front Immunol*. 2021;12:638709.

Uthman L, Kuschma M, Römer G, Boomsma M, **Kessler J**, Hermanides J, Hollmann MW, Preckel B, Zuurbier CJ, Weber NC. Novel Anti-inflammatory Effects of Canagliflozin Involving Hexokinase II in Lipopolysaccharide-Stimulated Human Coronary Artery Endothelial Cells. *Cardiovasc Drugs Ther*. 2021;35(6):1083-1094.

Siegler BH, Groß M, **Oehler B, Keßler J**, Fluhr H, Weis C, Schulz F, **Weigand MA**. [Intranasal lidocaine atomization as novel and noninvasive treatment option for postdural puncture headache : Two case reports from obstetric anesthesiology]. *Anaesthesist*. 2021;70(5):392-397.

Warth M, Koehler F, Brehmen M, Weber M, Bardenheuer HJ, Ditzen B, **Kessler J**. "Song of Life": Results of a multicenter randomized trial on the effects of biographical music therapy in palliative care. *Palliat Med*. 2021;35(6):1126-1136.

Warth M, Zöller J, Köhler F, Aguilar-Raab C, **Kessler J**, Ditzen B. Correction to: Psychosocial Interventions for Pain Management in Advanced Cancer Patients: a Systematic Review and Meta-analysis. *Curr Oncol Rep*. 2021;23(6):72.

Fodor D, Rodriguez-Garcia SC, Cantisani V, Hammer HB, Hartung W, Klauser A, Martinoli C, Terslev L, Alfigeme F, Bong D, Bueno A, Collado P, D'Agostino MA, de la Fuente J, Iohom G, **Kessler J**, Lenghel M, Malattia C, Mandl P, Mendoza-Cembranos D, Micu M, Möller I, Najm A, Özçakar L, Picasso R, Plagou A, Sala-Blanch X, Sconfienza LM, Serban O, Simoni P, Sudot-Szopińska I, Tesch C, Todorov P, Uson J, Vlad V, Zaottini F, Bilous D, Gutiu R, Pelea M, Marian A, Naredo E. The EFSUMB Guidelines and Recommendations for Musculoskeletal Ultrasound - Part I: Extraarticular Pathologies. *Ultraschall Med*. 2022;43(1):34-57.

Koehler F, **Kessler J**, Stoffel M, Weber M, Bardenheuer HJ, Ditzen B, Warth M. Psychoneuroendocrinological effects of music therapy versus mindfulness in palliative care: results from the 'Song of Life' randomized controlled trial. *Support Care Cancer*. 2022;30(1):625-634.

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.

Bösch F, Landolt MA, Baumgartner MR, Zeltner N, **Kölker S, Gleich F**, Burlina A, Cazzorla C, Packman W, Schwartz IVS, Vieira Neto E, Ribeiro MG, Martinelli D, Olivieri G, Huemer M: Health-related quality of life in paediatric patients with intoxication-type inborn errors of metabolism: Analysis of an international data set. *J Inherit Metab Dis*. 44(1):215-225.

Boy N, Mengler K, Heringer-Seifert J, Hoffmann GF, Garbade SF, Kölker S: Impact of newborn screening and quality of therapy on the neurological outcome in glutaric aciduria type 1: a meta-analysis. *Genet Med*. 23(1):13-21.

Boy N, Mohr A, Garbade SF, Freisinger P, Heringer-Seifert J, Seitz A, Kölker S, Harting I: Subdural hematoma in glutaric aciduria type 1: High excreters are prone to incidental SDH despite newborn screening. *J Inherit Metab Dis.* 44(6):1343-1352.

Brennenstuhl H, Christ S, Kock V: The "Young Metabolic Society": An interest group for young professionals in the field of metabolic medicine. *J Inherit Metab Dis.* 44(4):789.

Brennenstuhl H, Nashawi M, Schröter J, Baronio F, Beedgen L, Gleich F, Jeltsch K, von Landenberg C, Martini S, Simon A, Thiel C, Tsiakas K, Opladen T, Kölker S, Hoffmann GF, Haas D, Unified Registry for Inherited Metabolic Disorders and the European Registry for Hereditary Metabolic: Phenotypic diversity, disease progression, and pathogenicity of MVK missense variants in mevalonic aciduria. *J Inherit Metab Dis.* 44(5):1272-1287.

Brennenstuhl H, Will M, Ries E, Mechler K, Garbade SF, Ries M: Patterns of extreme temperature-related catastrophic events in Europe including the Russian Federation: a cross-sectional analysis of the Emergency Events Database. *BMJ Open.* 11(6):e046359.

Brugger M, Brunet T, Wagner M, Orec L E, Schwaibold EMC, Boy N: Locus heterogeneity in two siblings presenting with developmental delay, intellectual disability and autism spectrum disorder. *Gene.* 768(145260).

Burlina A, Giuliani A, Polo G, Guerardi D, Gragnaniello V, Cazzola C, Opladen T, Hoffmann G, Blau N, Burlina A P: Detection of 3-O-methyldopa in dried blood spots for neonatal diagnosis of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: The northeastern Italian experience. *Mol Genet Metab.* 133(1):56-62.

de Lonlay P, Posset R, Mütze U, Mention K, Lamireau D, Schiff M, Servais A, Arnoux J B, Brassier A, Dao M, Douillard C, Ottolenghi C, Pontoizeau C, Miotto F, Le Mouhaër J: Real-world management of maple syrup urine disease (MSUD) metabolic decompensations with branched chain amino acid-free formulas in France and Germany: A retrospective observational study. *JIMD Rep.* 59(1):110-119.

den Hoed J, de Boer E, Voisin N, Dingemans AJM, Guex N, Wiel L, Nellaker C, Amudhavalli SM, Banka S, Bena F S, Ben-Zeev B, Bonagura V R, Bruel A L, Brunet T, Brunner HG, Chew HB, Chrast J, Cimbalistienė L, Coon H, Délot EC, Démurger F, Denommé-Pichon AS, Depienne C, Donnai D, Dyment DA, Elpeleg O, Faivre L, Gilissen C, Granger L, Haber B, Hachiya Y, Abedi YH, Hanebeck J, Hehir-Kwa JY, Horist B, Itai T, Jackson A, Jewell R, Jones K L, Joss S, Kashii H, Kato M, Kattentidt-Mouravieva AA, Kok F, Kotzaeridou U, Krishnamurthy V, Kučinskas V, Kuechler A, Lavillaureix A, Liu P, Manwaring L, Matsumoto N, Mazel B, McWalter K, Meiner V, Mikati M A, Miyatake S, Mizuguchi T, Moey LH, Mohammed S, Mor-Shaked H, Mountford H, Newbury-Ecob R, Odent S, Orec L, Osmond M, Palculict T B, Parker M, Petersen AK, Pfundt R, Preikšaitienė E, Radtke K, Ranza, E, Rosenfeld, JA, Santiago-Sim, T, Schwager, C, Sinnema, M, Snijders Blok, L, Spillmann, R C, Stegmann APA, Thiffault I, Tran L, Vaknin-Dembinsky A, Vedovato-Dos-Santos JH, Schrier Vergano SA, Vilain E, Vitobello A, Wagner M, Waheeb A, Willing M, Zuccarelli B, Kini U, Newbury DF, Kleefstra T, Reymond A, Fisher S E, Vissers L: Mutation-specific pathophysiological mechanisms define different neurodevelopmental disorders associated with SATB1 dysfunction. *Am J Hum Genet.* 108(2):346-356.

Dimitrov B, Molema F, Williams M, Schmiesing J, Mühlhausen C, Baumgartner MR, Schumann A, Kölker S: Organic acidurias: Major gaps, new challenges, and a yet unfulfilled promise. *J Inherit Metab Dis.* 44(1):9-21.

Feichtinger RG, Hüllen A, Koller A, Kotzot D, Grote V, Rapp E, Hofbauer P, Brugger K, Thiel C, Mayr JA, Wortmann SB: A spoonful of L-fucose-an efficient therapy for GFUS-CDG, a new glycosylation disorder. *EMBO Mol Med.* 13(9):e14332.

Ferreira CR, Rahman S, Keller M, Zschocke J, ICIMD Advisory Group (Blau N, ... Hoffmann GF, ... Kölker S, ... Peters V, ...): An international classification of inherited metabolic disorders (ICIMD). *J Inherit Metab Dis.* 44(1):164-177.

Garbade SF, Ederer V, Burgard P, Wendel U, Spiekerkoetter U, Haas D, Grünert SC: Impact of glycogen storage disease type I on adult daily life: a survey. *Orphanet J Rare Dis.* 16(1):371.

Garbade SF, Zielonka M, Komatsuzaki S, Kölker S, Hoffmann GF, Hinderhofer K, Mountford WK, Mengel E, Slama T, Mechler K, Ries M: Quantitative retrospective natural history modeling for orphan drug development. *J Inherit Metab Dis.* 44(1):99-109.

Gramer G, Hoffmann GF, Hennermann JB: Maternal vitamin deficiency mimicking multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency on newborn screening. *Mol Genet Metab Rep.* 27:100738.

Grünert SC, Eckenweiler M, **Haas D**, Lindner M, Tsiakas K, Santer R, Tucci S and Spiekerkoetter U: The spectrum of peripheral neuropathy in disorders of the mitochondrial trifunctional protein. *J Inherit Metab Dis.* 44(4):893-902.

Grünert SC, Foster W, Schumann A, Lund A, **Pontes C**, Roloff S, Weinhold N, Yue WW, AlAsmari A, Obaid O A, Faqeih E A, Stübbe L, Yamamoto R, Gemperle-Britschgi C, Walter M, Spiekerkoetter U, Mackinnon S, Sass JO: Succinyl-CoA:3-oxoacid coenzyme A transferase (SCOT) deficiency: A rare and potentially fatal metabolic disease. *Biochimie.* 183:55-62.

Gücüm S, Sakson R, Hoffmann M, Grote V, Becker C, Pakari K, Beedgen L, **Thiel C**, Rapp E, Ruppert T, Thumberger T, Wittbrodt J: A patient-based medaka *alg2* mutant as a model for hypo-N-glycosylation. *Development.* 148(11):doi: 10.1242/dev.199385. 2021

Haas D, Hauke J, Schwarz KV, Consalvi L, Trefz FK, Blau N, Hoffmann GF, Burgard P, Garbade SF, Okun JG: Differences of Phenylalanine Concentrations in Dried Blood Spots and in Plasma: Erythrocytes as a Neglected Component for This Observation. *Metabolites.* 11(10):doi: 10.3390/metabo11100680. 2021

Hahn A, Lampe C, Boentert M, Hundsberger T, Löscher W, Wenninger S, **Ziegler A**, Lagler F, Ballhausen D, Schlegel T, Schoser B: Home infusion therapy for Pompe disease: Recommendations for German-speaking countries. *Fortschr Neurol Psychiatr.* 89(12):630-636.

Heidenreich E, **Pfeffer T**, Kracke T, Mechtel N, Nawroth P, Hoffmann GF, Schmitt CP, Hell R, Poschet G, **Peters V**: A Novel UPLC-MS/MS Method Identifies Organ-Specific Dipeptide Profiles. *Int J Mol Sci.* 22(18):doi: 10.3390/ijms22189979. 2021

Himmelreich N, Blau N, Thöny B: Molecular and metabolic bases of tetrahydrobiopterin (BH₄) deficiencies. *Mol Genet Metab.* 133(2):123-136.

Hwu PW, Kiening K, Anselm I, Compton D R, Nakajima T, **Opladen T**, Pearl P L, Roubertie A, Roujeau T, Muramatsu SI: Gene therapy in the putamen for curing AADC deficiency and Parkinson's disease. *EMBO Mol Med.* 13(9):e14712.

Hörster F, Tuncel AT, Gleich F, Plessl T, Froese S D, **Garbade SF**, Kölker S, Baumgartner M, Additional Contributors from EIMD: Delineating the clinical spectrum of isolated methylmalonic acidurias: *cb1A* and *mut.* *J Inherit Metab Dis.* 44(1):193-214.

Hüllen A, Falkenstein K, Weigel C, Huidekoper H, Naumann-Bartsch N, Spenger J, Feichtinger RG, Schaeffers J, Frenz S, Kotlarz D, Momen T, Khoshnevisan R, Riedhammer K M, Santer R, Hergert T, Rennings A, Lefeber DJ, Mayr JA, **Thiel C**, Wortmann SB: Congenital disorders of glycosylation with defective fucosylation. *J Inherit Metab Dis.* 44(6):1441-1452.

Itai T, Hamanaka K, Sasaki K, Wagner M, **Kotzaeridou U**, Brösse I, **Ries M**, Kobayashi Y, Tohyama J, Kato M, Ong WP, Chew HB, Rethanavelu K, Ranza E, Blanc X, Uchiyama Y, Tsuchida N, Fujita A, Azuma Y, Koshimizu E, Mizuguchi T, Takata A, Miyake N, Takahashi H, Miyagi E, Tsurusaki Y, Doi H, Taguri M, Antonarakis SE, Nakashima M, Saito H, Miyatake S, Matsumoto N: De novo variants in *CELF2* that disrupt the nuclear localization signal cause developmental and epileptic encephalopathy. *Hum Mutat.* 42(1):66-76.

Johann P, **Lenz D**, **Ries M**: The drug development pipeline for glioblastoma-A cross sectional assessment of the FDA Orphan Drug Product designation database. *PLoS One.* 16(7):e0252924.

Keller M, Brennenstuhl H, Kuseyri-Hübschmann O, Manti F, Julia Palacios NA, Friedman J, Yildiz Y, Koht JA, Wong SN, Zafeiriou DI, Lopez-Laso E, Pons R, Kulhanek J, Jeltsch K, Serrano-Lomelin J, **Garbade SF**, **Opladen T**, Goetz H, International Working Group on Neurotransmitter related Diseases (iNTD), Burlina A, Cortes-Saladelafont E, Fernandez Ramos JA, Garcia-Cazorla A, **Hoffmann GF**, Kiat Hong ST, Honzik T, Kavecan I, Kurian M A, Leuzzi V, Lucke T, Manzoni F, Mastrangelo M, Mercimek-Andrews S, Mir P, Oppeboen M, Pearson TS, Sivri HS, Steel D, Stevanovic G, Fung CW: Assessment of intellectual impairment, health-related quality of life, and behavioral phenotype in patients with neurotransmitter related disorders: Data from the iNTD registry. *J Inherit Metab Dis.* 44(6):1489-1502.

Kožich V, Sokolova J, Morris AAM, Pavlikova M, **Gleich F**, Kölker S, Krijt J, Dionisi-Vici C, Baumgartner MR, Blom H J, Huemer M, **E-HOD consortium**: Cystathionine beta-synthase deficiency in the E-HOD registry-part I: pyridoxine responsiveness as a determinant of biochemical and clinical phenotype at diagnosis. *J Inherit Metab Dis.* 44(3):677-692.

Kuseyri-Hübschmann O, Horvath G, Cortes-Saladelafont E, Yildiz Y, Mastrangelo M, Pons R, Friedman J, Mercimek-Andrews S, Wong SN, Pearson TS, Zafeiriou DI, Kulhanek J, Kurian MA, Lopez-Laso E, Oppeboen M, Kilavuz S, Wassenberg T, Goetz H, Scholl-Burgi S, Porta F, Honzik T, Santer R, Burlina A, Sivri HS, Leuzzi

V, **Hoffmann GF, Jeltsch K, Hübschmann D, Garbade SF**, INTD Registry Study Group, Garcia-Cazorla A, **Opladen T**: Insights into the expanding phenotypic spectrum of inherited disorders of biogenic amines. *Nat Commun.* 12(1):5529.

Kuseyri-Hübschmann O, Mohr A, Friedman J, Manti F, Horvath G, Cortes-Saladelafont E, Mercimek-Andrews S, Yildiz Y, Pons R, Kulhanek J, Oppeboen M, Koht J A, Podzamczar-Valls I, Domingo-Jimenez R, Ibanez S, Alcoverro-Fortuny O, Gomez-Aleman T, de Castro P, Alfonsi C, Zafeiriou D I, Lopez-Laso E, Guder P, Santer R, Honzik T, **Hoffmann G F, Garbade S F**, Sivri H S, Leuzzi V, **Jeltsch K**, Garcia-Cazorla A, **Opladen T**, International Working Group on Neurotransmitter Related Diseases, Harting I: Brain MR patterns in inherited disorders of monoamine neurotransmitters: An analysis of 70 patients. *J Inher Metab Dis.* 44(4):1070-1082.

Lenz D, Pahl J, Hauck F, Alameer S, Balasubramanian M, Baric I, **Boy N**, Church J A, Crushell E, Dick A, Distelmaier F, **Gujar J**, Indolfi G, Lurz E, **Peters B**, Schwerd T, Serranti D, **Kölker S**, Klein C, **Hoffmann GF**, Prokisch H, Greil J, Cerwenka A, Giese T, **Staufner C**: NBAS Variants Are Associated with Quantitative and Qualitative NK and B Cell Deficiency. *J Clin Immunol.* 41(8):1781-1793.

Lim P J, Marfurt S, Lindert U, Opitz L, Ndarugendamwo T, Srikanthan P, Poms M, Hersberger M, **Langhans C D, Haas D**, Rohrbach M, Giunta C: Omics Profiling of S2P Mutant Fibroblasts as a Mean to Unravel the Pathomechanism and Molecular Signatures of X-Linked MBTPS2 Osteogenesis Imperfecta. *Front Genet.* 12:662751.

Longo C, Montioli R, Bisello G, Palazzi L, Mastrangelo M, **Brennenstuhl H**, de Laureto PP, **Opladen T**, Leuzzi V, Bertoldi M: Compound heterozygosis in AADC deficiency: A complex phenotype dissected through comparison among heterodimeric and homodimeric AADC proteins. *Mol Genet Metab.* 134(1-2):147-155.

Meyer R, Begemann M, Hübner C T, Dey D, Kuechler A, Elgizouli M, Schara U, Ambrozaityte L, Burnyte B, Schröder C, Kenawy A, Kroisel P, Demuth S, Fekete G, **Opladen T**, Elbracht M, Eggermann T: One test for all: whole exome sequencing significantly improves the diagnostic yield in growth retarded patients referred for molecular testing for Silver-Russell syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 16(1):42.

Molema F, Martinelli D, **Hörster F, Kölker S**, Tangeraas T, de Koning B, Dionisi-Vici C, Williams M, additional individual contributors of MetabERN: Liver and/or kidney transplantation in amino and organic acid-related inborn errors of metabolism: An overview on European data. *J Inher Metab Dis.* 44(3):593-605.

Muntau AC, Burlina A, Eyskens F, Freisinger P, Leuzzi V, Sivri HS, **Gramer G**, Pazdirkova R, Cleary M, Lotz-Havla AS, Lane P, Alvarez I, Rutsch F: Long-term efficacy and safety of sapropterin in patients who initiated sapropterin at < 4 years of age with phenylketonuria: results of the 3-year extension of the SPARK open-label, multicentre, randomised phase IIIb trial. *Orphanet J Rare Dis.* 16(1):341.

Märtner EMC, Maier EM, **Mengler K**, Thimm E, Schiergens KA, Marquardt T, Santer R, Weinhold N, Marquardt I, Das AM, Freisinger P, Grünert SC, Vossbeck J, Steinfeld R, Baumgartner MR, Beblo S, Dieckmann A, Näke A, Lindner M, **Heringer-Seifert J, Lenz D, Hoffmann GF**, Mühlhausen C, Ensenauer R, **Garbade SF, Kölker S, Boy N**: Impact of interventional and non-interventional variables on anthropometric long-term development in glutaric aciduria type 1: A national prospective multi-centre study. *J Inher Metab Dis.* 44(3):629-638.

Märtner EMC, Thimm E, Guder P, Schiergens KA, Rutsch F, Roloff S, Marquardt I, Das AM, Freisinger P, Grünert SC, Krämer J, Baumgartner MR, Beblo S, Haase C, Dieckmann A, Lindner M, Näke A, **Hoffmann GF**, Mühlhausen C, **Walter M, Garbade SF**, Maier E M, **Kölker S, Boy N**: The biochemical subtype is a predictor for cognitive function in glutaric aciduria type 1: a national prospective follow-up study. *Sci Rep.* 11(1):19300.

Mütze U, Kölker S: Clinical and cognitive long-term outcome in isovaleric aciduria identified by Newborn screening. *Organic Acidemia Association Newsletter.* 36 (1):5. 2021

Mütze U, Henze L, Gleich F, Lindner M, Grünert SC, Spiekerkoetter U, Santer R, Blessing H, Thimm E, Ensenauer R, Weigel J, Beblo S, Arelin M, Hennermann JB, Marquardt T, Marquardt I, Freisinger P, Kramer J, Dieckmann A, Weinhold N, **Keller M, Walter M**, Schiergens KA, Maier E M, **Hoffmann GF, Garbade SF, Kölker S**: Newborn screening and disease variants predict neurological outcome in isovaleric aciduria. *J Inher Metab Dis.* 44(4):857-870.

Mütze U, Walter M, Keller M, Gramer G, Garbade SF, Gleich F, Haas D, Posset R, Grünert S C, Hennermann JB, Thimm E, **Fang-Hoffmann J**, Syrbe S, **Okun JG, Hoffmann GF, Kölker S**: Health Outcomes of Infants with Vitamin B12 Deficiency Identified by Newborn Screening and Early Treated. *J Pediatr.* 235:42-48.

Noor SI, Hoffmann M, Rinis N, Bartels M F, Winterhalter P R, Hoelscher C, Hennig R, **Himmelreich N, Thiel C**, Ruppert T, Rapp E, Strahl S: Glycosyltransferase POMGNT1 deficiency strengthens N-cadherin-mediated cell-cell adhesion. *J Biol Chem.* 296:100433.

Okun JG, Rusu PM, Chan AY, Wu Y, Yap YW, Sharkie T, Schumacher J, Schmidt KV, Roberts-Thomson KM, Russell RD, Zota A, Hille S, Jungmann A, Maggi L, Lee Y, Blüher M, Herzig S, Keske MA, Heikenwalder M, Müller OJ, Rose AJ: Liver alanine catabolism promotes skeletal muscle atrophy and hyperglycaemia in type 2 diabetes. *Nat Metab.* 3(3):394-409.

Opladen T, Gleich F, Kozich V, Scarpa M, Martinelli D, Schaefer F, **Jeltsch K**, Julia-Palacios N, Garcia-Cazorla A, Dionisi-Vici C, **Kölker S**: U-IMD: the first Unified European registry for inherited metabolic diseases. *Orphanet J Rare Dis.* 16(1):95.

Opladen T, Brennenstuhl H, Kuseyri Hübschmann O, Call D, Green K, Schara-Schmidt U, Rascher W, Hövel A, **Assmann B, Kölker S**, Westhoff JH, **Walter M, Ziegler A, Hoffmann GF**, Kiening K: Empfehlungen zur intrazerebralen Gentherapie des Aromatischen L-Aminosäure- Decarboxylase-Mangels mit Eladocagene exuparovec (Upstaza®). *Monatsschr Kinderheilkd.* 169, 738–747. 2021

Pearl P L, DiBacco M L, Papadelis C, **Opladen T**, Hanson E, Rouillet JB, Gibson KM: Succinic Semialdehyde Dehydrogenase Deficiency: Review of the Natural History Study. *J Child Neurol.* 36(13-14):1153-1161.

Pilotto A, Zipser C M, Leks E, **Haas D, Gramer G**, Freisinger P, Schaeffer E, Liepelt-Scarfone I, Brockmann K, Maetzler W, Schulte C, Deuschle C, Hauser A K, **Hoffmann GF**, Scheffler K, van Spronsen FJ, Padovani A, **Trefz F**, Berg D: Phenylalanine Effects on Brain Function in Adult Phenylketonuria. *Neurology.* 96(3):e399-e411.

Rascher W, Klingebiel T, Herting E, **Hoffmann GF**, Berner R, Krägeloh-Mann I, Gärtner J, Zepp F, Schara U, Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e. V. (DGKJ): Arzneimittel für neuartige Therapien – Perspektiven, Chancen, Herausforderungen. Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e. V. (DGKJ). *Monatsschr Kinderheilkd* 169: 18 – 28. 2021

Schaaf C P, **Kölker S, Hoffmann G F**: Genomic newborn screening: Proposal of a two-stage approach. *J Inherit Metab Dis.* 44(3):518-520.

Schumann A, Belche V, Schaller K, Grünert SC, Kaech A, Baumgartner MR, **Kölker S**, Hannibal L, Spiekerkoetter U: Mitochondrial damage in renal epithelial cells is potentiated by protein exposure in propionic aciduria. *J Inherit Metab Dis.* 44(6):1330-1342, 2021

Stich M, Elling R, Renk H, Janda A, **Garbade SF**, Müller B, Kräusslich HG, Fabricius D, Zernickel, M, Meissner P, Huzly D, Grulich-Henn J, Haddad A, Gorne T, Spielberger B, Fritsch L, Nieters A, Hengel H, Dietz AN, Stamminger T, Ganzenmueller T, Ruetalo N, Peter A, Rempis J, Iftner T, **Jeltsch K**, Waterboer T, Franz AR, **Hoffmann GF**, Engel C, Debatin KM, Tönshoff B, Henneke P: Transmission of Severe Acute Respiratory Syndrome Coronavirus 2 in Households with Children, Southwest Germany, May-August 2020. *Emerg Infect Dis.* 27(12):3009-3019.

Teufel-Schäfer U, Flechtenmacher C, Fichtner A, **Hoffmann GF**, Schenk JP, Engelmann G: Transient elastography correlated to four different histological fibrosis scores in children with liver disease. *Eur J Pediatr.* 180: 2237 – 2244. 2021

Tristan-Noguero A, Borrás E, Molero-Luis M, Wassenberg T, Peters T, Verbeek MM, Willemsen M, **Opladen T, Jeltsch K**, Pons R, Thony B, Horvath G, Yapici Z, Friedman J, Hyland K, Agosta GE, Lopez-Laso E, Artuch R, Sabido E, Garcia-Cazorla A: Novel Protein Biomarkers of Monoamine Metabolism Defects Correlate with Disease Severity. *Mov Disord.* 36(3):690-703, 2021

van Wegberg AMJ, Trefz F, Gizewska M, Ahmed S, Chabraoui L, Zaki M S, Maillot F, van Spronsen FJ, **Study Group on Missed PKU and Missed to Follow-Up**: Undiagnosed Phenylketonuria Can Exist Everywhere: Results From an International Survey. *J Pediatr.* 239(231-234) e2, 2021

Vavassori S, Chou J, Faletti L E, Haunerding V, Opitz L, Joset P, Fraser C J, Prader S, Gao X, Schuch L A, Wagner M, Hoefele J, Maccari M E, Zhu Y, Elakis G, Gabbett MT, Forstner M, Omran H, Kaiser T, Kessler C, Olbrich H, Frosk P, Almutairi A, Platt C D, Elkins M, Weeks S, Rubin T, Planas R, Marchetti T, Koovely D, Klämbt V, Soliman N A, von Hardenberg S, Klemann C, Baumann U, **Lenz D**, Klein-Franke A, Schwemmler M, Huber M, Sturm E, Hartleif S, Häffner K, Gimpel C, Brotschi B, Laube G, Güngör T, Buckley M F, Kottke R, **Staufner C**, Hildebrandt F, Reu-Hofer S, Moll S, Weber A, Kaur H, Ehl S, Hiller S, Geha R, Roscioli T, Griese M, Pachlopnik Schmid J: Multisystem inflammation and susceptibility to viral infections in human ZNF1 deficiency. *J Allergy Clin Immunol.* 148(2):381-393, 2021

Wilson M P, Garanto A, Pinto EVF, Ng BG, Ranatunga WK, Ventouratou M, Baerenfaenger M, Huijben K, **Thiel C**, Ashikov A, Keldermans L, Souche E, Vuillaumier-Barrot S, Dupré T, Michelakakis H, Fiumara A, Pitt J, White SM, Lim S C, Gallacher L, Peters H, Rymen D, Witters P, Ribes A, Morales-Romero B, Rodríguez-Palmero A, Ballhausen D, de Lonlay P, Barone R, Janssen MCH, Jaeken J, Freeze HH, Matthijs G, Morava E, Lefeber D J: Active site variants in STT3A cause a dominant type I congenital disorder of glycosylation with neuromusculoskeletal findings. *Am J Hum Genet.* 108(11):2130-2144, 2021

Müller JA, Groß R, Conzelmann C, Krüger J, **Merle U**, Steinhart J, Weil T, Koepke L, Bozzo CP, Read C, Fois G, Eiseler T, Gehrman J, van Vuuren J, Wessbecher IM, Frick M, Costa IG, Breunig M, Grüner B, Peters L, Schuster M, Liebau S, Seufferlein T, Stenger S, Stenzinger A, MacDonald PE, Kirchhoff F, Sparrer KMJ, Walther P, Lickert H, Barth TFE, Wagner M, Münch J, Heller S, Kleger A. SARS-CoV-2 infects and replicates in cells of the human endocrine and exocrine pancreas. *Nat Metab.* 2021;3(2):149-165.

Rüthrich MM, Giessen-Jung C, Borgmann S, Classen AY, Dolff S, Grüner B, Hanses F, Isberner N, Köhler P, Lanznaster J, **Merle U**, Nadalin S, Piepel C, Schneider J, Schons M, Strauss R, Tometten L, Vehreschild JJ, von Lilienfeld-Toal M, Beutel G, Wille K; LEOSS Study Group. COVID-19 in cancer patients: clinical characteristics and outcome-an analysis of the LEOSS registry. *Ann Hematol.* 2021;100(2):383-393.

Herrmann Y, Starck T, Brindl N, Kitchen PJ, Rädiker L, Sebastian J, Köppel L, Tobian F, Souares A, Mihaljevic AL, **Merle U**, Hippchen T, **Herth F**, Knorr B, Welker A, **Denkinger CM**. Description and analysis of representative COVID-19 cases-A retrospective cohort study. *PLoS One.* 2021;16(7):e0255513.

Luft T, Wendtner CM, Kosely F, Radujkovic A, Benner A, Korell F, Kihm L, Bauer MF, Dreger P, **Merle U**. EASIX for Prediction of Outcome in Hospitalized SARS-CoV-2 Infected Patients. *Front Immunol.* 2021;12:634416.

Nussbag C, Morath C, Speer C, Kaelble F, Zeier M, Boxberger M, Schulze-Schleithoff E, Fiedler MO, Weigand MA, **Merle U**. Plasma Exchange in Patients With Severe Coronavirus Disease 2019: A Single-Center Experience. *Crit Care Explor.* 2021;3(8):e0517.

Tiwari-Heckler S, Rauber C, Longhi MS, Zörnig I, Schnitzler P, **Jäger D**, Giese T, **Merle U**. Dysregulated Host Response in Severe Acute Respiratory Syndrome Coronavirus 2-Induced Critical Illness. *Open Forum Infect Dis.* 2021;8(3):ofab019.

Seeßle J, Hippchen T, Schnitzler P, Gsenger J, Giese T, Merle U. High rate of HSV-1 reactivation in invasively ventilated COVID-19 patients: Immunological findings. *PLoS One.* 2021;16(7):e0254129.

Butt J, Murugan R, **Hippchen T, Olberg S**, van Straaten M, Wardemann H, Stebbins E, **Kräusslich HG**, Barten-schlager R, Brenner H, Laketa V, Schöttker B, Müller B, **Merle U**, Waterboer T. From Multiplex Serology to Serolomics-A Novel Approach to the Antibody Response against the SARS-CoV-2 Proteome. *Viruses.* 2021;13(5):749.

Jakob CEM, Borgmann S, Duygu F, Behrends U, Hower M, **Merle U**, Friedrichs A, Tometten L, Hanses F, Jung N, Rieg S, Wille K, Grüner B, Klinker H, Gersbacher-Runge N, Hellwig K, Eberwein L, Dolff S, Rauschnig D, von Bergwelt-Baildon M, Lanznaster J, Strauß R, Trauth J, de With K, Ruethrich M, Lueck C, Nattermann J, Tschardtke L, Pilgram L, Fuhrmann S, Classen A, Stecher M, Schons M, Spinner C, Vehreschild JJ. First results of the "Lean European Open Survey on SARS-CoV-2-Infected Patients (LEOSS)". *Infection.* 2021;49(1):63-73.

Salg GA, Ganten MK, Bucher AM, Kenngott HG, Fink MA, Seibold C, Fischbach RE, Schlamp K, Velandia CA, Fervers P, Doellinger F, Luger A, Afat S, **Merle U**, Diener MK, Pereira PL, Penzkofer T, Persigehl T, Othman A, Heußel CP, Baumhauer M, Widmann G, Stathopoulos K, Hamm B, Vogl TJ, Nikolaou K, Kauczor HU, Kleesiek J. A reporting and analysis framework for structured evaluation of COVID-19 clinical and imaging data. *NPJ Digit Med.* 2021;4(1):69.

Kleineberg NN, Knauss S, Gülke E, Pinnschmidt HO, Jakob CEM, Lingor P, Hellwig K, Berthele A, Höglinger G, Fink GR, Endres M, Gerloff C, Klein C, Stecher M, Classen AY, Rieg S, Borgmann S, Hanses F, Rüthrich MM, Hower M, Tometten L, Haselberger M, Piepel C, **Merle U**, Dolff S, Degenhardt C, Jensen BO, Vehreschild MJGT, Erber J, Franke C, Warnke C; LEOSS Study Group. Neurological symptoms and complications in predominantly hospitalized COVID-19 patients: Results of the European multinational Lean European Open Survey on SARS-Infected Patients (LEOSS). *Eur J Neurol.* 2021;28(12):3925-3937.

Kim P, Zhang CC, Thoröe-Boveleth S, Buhl EM, Weiskirchen S, Stremmel W, **Merle U**, Weiskirchen R. Analyzing the Therapeutic Efficacy of Bis-Choline-Tetrathiomolybdate in the Atp7b^{-/-} Copper Overload Mouse Model. *Biomedicines.* 2021;9(12):1861.

- Hornuss D, Rudi A, Koerner L, Mohr I, **Merle U**, Wehling C, Rupp C, Dill MT, Golriz M, Schnitzler P, Brenner T, **Mehrabi A**, **Weiss KH**, Mieth M. HBV-infection rate and long-term outcome after liver-transplantation of anti-HBc-positive liver-grafts to HBV-naïve recipients: A retrospective study. *Clin Res Hepatol Gastroenterol*. 2021;45(2):101496.
- Buch S, Sharma A, Ryan E, Datz C, Griffiths WJH, Way M, Buckley TWM, Ryan JD, Stewart S, Wright C, Don-giovanni P, Fracanzani A, Zwerina J, **Merle U**, **Weiss KH**, Aigner E, Kroner E, Dejaco C, Fischer J, Berg T, Valenti L, Zoller H, McQuillin A, Hampe J, Stickel F, Morgan MY. Variants in PCSK7, PNPLA3 and TM6SF2 are risk factors for the development of cirrhosis in hereditary haemochromatosis. *Aliment Pharmacol Ther*. 2021;53(7):830-843.
- Wehling C, Dill MT, Olkus A, Springfield C, Chang DH, Naumann P, Longerich T, Kratochwil C, Mehrabi A, **Merle U**, Pfeiffenberger J, Rupp C, **Weiss KH**, Mieth M. Treatment stage migration and treatment sequences in patients with hepatocellular carcinoma: drawbacks and opportunities. *J Cancer Res Clin Oncol*. 2021;147(8):2471-2481.
- Wong HY, Langlotz M, Gan-Schreier H, Xu W, Staffer S, Tuma-Kellner S, Liebisch G, **Merle U**, Chamulitrat W. Constitutive oxidants from hepatocytes of male iPLA2 β -null mice increases the externalization of phosphatidylethanolamine on plasma membrane. *Free Radic Res*. 2021;55(6):625-633.
- Salbach C, Mueller-Hennessen M, Biener M, Stoyanov K, Preusch M, Kihm L, **Merle U**, Schnitzler P, **Katus HA**, Giannitsis E. Interpretation of myocardial injury subtypes in COVID-19 disease per fourth version of Universal Definition of Myocardial Infarction. *Biomarkers*. 2021;26(5):401-409.
- Lim A, Radujkovic A, Weigand MA, **Merle U**. Soluble receptor for advanced glycation end products (sRAGE) as a biomarker of COVID-19 disease severity and indicator of the need for mechanical ventilation, ARDS and mortality. *Ann Intensive Care*. 2021;11(1):50.
- Zhang Y, Wu N, Gan-Schreier H, Xu F, Tuma-Kellner S, Staffer S, Seeßle J, **Merle U**, Chamulitrat W. FATP4 inactivation in cultured macrophages attenuates M1- and ER stress-induced cytokine release via a metabolic shift towards triacylglycerides. *Biochem J*. 2021;478(10):1861-1877.
- Pape C, Remme R, Wolny A, Olberg S, Wolf S, Cerrone L, Cortese M, Klaus S, Lucic B, Ullrich S, Anders-Össwein M, Wolf S, Cerikan B, Neufeldt CJ, Ganter M, **Schnitzler P**, **Merle U**, Lusic M, Boulant S, Stanifer M, Bartenschlager R, Hamprecht FA, Kreshuk A, Tischer C, Kräusslich HG, Müller B, Laketa V. Microscopy-based assay for semi-quantitative detection of SARS-CoV-2 specific antibodies in human sera: A semi-quantitative, high throughput, microscopy-based assay expands existing approaches to measure SARS-CoV-2 specific antibody levels in human sera. *Bioessays*. 2021;43(3):e2000257.
- Simon KG, Serfert Y, Buggisch P, Mauss S, Boeker KHW, Klinker H, Müller T, **Merle U**, Hüppe D, Manns MP, Wedemeyer H. Evolution of hepatitis C virus genotype 1a vs. 1b distribution in Germany between 2004 and 2018 - An analysis of 17093 patients from different real world registries. *Z Gastroenterol*. 2021;59(3):241-249.
- Al-Thihli K, Afting C, Al-Hashmi N, Mohammed M, Sliwinski S, Al Shibli N, Al-Said K, Al-Kasbi G, Al-Kharusi K, **Merle U**, Füllekrug J, Al-Maawali A. Deficiency of acyl-CoA synthetase 5 is associated with a severe and treatable failure to thrive of neonatal onset. *Clin Genet*. 2021;99(3):376-383.
- Rauber C, Tiwari-Heckler S, Pfeiffenberger J, Mehrabi A, Lund F, Gath P, Mieth M, **Merle U**, Rupp C. SARS-CoV-2 Seroprevalence and Clinical Features of COVID-19 in a German Liver Transplant Recipient Cohort: A Prospective Serosurvey Study. *Transplant Proc*. 2021;53(4):1112-1117.
- Müller A, Haneke H, Kirchberger V, Mastella G, Dommasch M, **Merle U**, Heinze O, Siegmann A, Spinner C, Buiatti A, Laugwitz KL, Schmidt G, Martens E. Integration of mobile sensors in a telemedicine hospital system: remote-monitoring in COVID-19 patients. *Z Gesundh Wiss*. 2022;30(1):93-97.
- Seidel D, Simon M, Sprute R, Lubnow M, Evert K, Speer C, Seeßle J, Khatamzas E, **Merle U**, Behrens C, Blau IW, Enghard P, Haas CS, Steinmann J, Kurzai O, Cornely OA. Results from a national survey on COVID-19-associated mucormycosis in Germany: 13 patients from six tertiary hospitals. *Mycoses*. 2022;65(1):103-109.
- Stengel S, Hoffmann M, Koetsenruijter J, Peters-Klimm F, Wensing M, **Merle U**, Szecsenyi J. [Long COVID: care and support needs from the perspective of "long-haul" patients and primary care practitioners - a mixed-methods study from Baden-Wuerttemberg]. *Z Evid Fortbild Qual Gesundhwes*. 2022;S1865-9217(22)00044-7.

Jakob CEM, Mahajan UM, Oswald M, Stecher M, Schons M, Mayerle J, Rieg S, Pletz M, **Merle U**, Wille K, Borgmann S, Spinner CD, Dolff S, Scherer C, Pilgram L, Rüttrich M, Hanses F, Hower M, Strauß R, Massberg S, Er AG, Jung N, Vehreschild JJ, Stubbe H, Tometten L, König R; LEOSS Study group. Prediction of COVID-19 deterioration in high-risk patients at diagnosis: an early warning score for advanced COVID-19 developed by machine learning. *Infection*. 2022;50(2):359-370.

von Dehn F, Mutters NT, Eichel VM, **Merle U**, Brenner T, Nafe M, Sander A, Wolkewitz M, Frank U. Effect of didecyl dimethyl ammonium chloride-impregnated washcloth wipe whole-body bathing on catheter-related blood stream infections and central venous line-associated infections in adult intensive care units. *Clin Microbiol Infect*. 2022;28(4):564-569.

Javle M, Roychowdhury S, Kelley RK, Sadeghi S, Macarulla T, **Weiss KH**, Waldschmidt DT, Goyal L, Borbath I, El-Khoueiry A, Borad MJ, Yong WP, Philip PA, Bitzer M, Tanasanvimon S, Li A, Pande A, Soifer HS, Shepherd SP, Moran S, Zhu AX, Bekaii-Saab TS, Abou-Alfa GK. Infigratinib (BGJ398) in previously treated patients with advanced or metastatic cholangiocarcinoma with FGFR2 fusions or rearrangements: mature results from a multicentre, open-label, single-arm, phase 2 study. *Lancet Gastroenterol Hepatol*. 2021;6(10):803-815.

Collins CJ, Yi F, Dayuha R, Duong P, Horslen S, Camarata M, Coskun AK, Houwen RHJ, Pop TL, Zoller H, Yoo HW, Jung SW, **Weiss KH**, Schilsky ML, Ferenci P, Hahn SH. Direct Measurement of ATP7B Peptides Is Highly Effective in the Diagnosis of Wilson Disease. *Gastroenterology*. 2021;160(7):2367-2382.e1.

Bettinger D, Sturm L, Pfaff L, Hahn F, Kloeckner R, Volkwein L, Praktiknjo M, Lv Y, Han G, Huber JP, Boettler T, Reincke M, Klinger C, Caca K, Heinzow H, Seifert LL, **Weiss KH**, Rupp C, Piecha F, Kluwe J, Zipprich A, Luxenburger H, Neumann-Haefelin C, Schmidt A, Jansen C, Meyer C, Uschner FE, Brol MJ, Trebicka J, Rössle M, Thimme R, Schultheiss M. Refining prediction of survival after TIPS with the novel Freiburg index of post-TIPS survival. *J Hepatol*. 2021;74(6):1362-1372.

Ott P, Ala A, Askari FK, Czlonkowska A, Hilgers RD, Poujois A, Roberts EA, Sandahl TD, **Weiss KH**, Ferenci P, Schilsky ML. Designing Clinical Trials in Wilson's Disease. *Hepatology*. 2021;74(6):3460-3471.

Weiss KH, Thompson C, Dogterom P, Chiou YJ, Morley T, Jackson B, Amin N, Kamlin COF. Comparison of the Pharmacokinetic Profiles of Trientine Tetrahydrochloride and Trientine Dihydrochloride in Healthy Subjects. *Eur J Drug Metab Pharmacokinet*. 2021;46(5):665-675.

Pan F, Do TD, Vollherbst DF, Pereira PL, Richter GM, Faerber M, **Weiss KH**, **Mehrabi A**, **Kauczor HU**, **Sommer CM**. Percutaneous Irreversible Electroporation for Treatment of Small Hepatocellular Carcinoma Invisible on Unenhanced CT: A Novel Combined Strategy with Prior Transarterial Tumor Marking. *Cancers (Basel)*. 2021;13(9):2021.

Mayr T, Ferenci P, **Weiler M**, Fichtner A, **Mehrabi A**, **Hoffmann GF**, Mohr I, Pfeiffenberger J, **Weiss KH**, Teufel-Schäfer U. Optimized Trientine-dihydrochloride Therapy in Pediatric Patients With Wilson Disease: Is Weight-based Dosing Justified? *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2021;72(1):115-122.

Innes H, Nischalke HD, Guha IN, **Weiss KH**, Irving W, Gotthardt D, Barnes E, Fischer J, Ansari MA, Rosendahl J, Lin SK, Marot A, Pedergrana V, Casper M, Benselin J, Lammert F, McLauchlan J, Lutz PL, Hamill V, Mueller S, Morling JR, Semmler G, Eyer F, von Felden J, Link A, Vogel A, Marquardt JU, Sulk S, Trebicka J, Valenti L, Datz C, Reiberger T, Schafmayer C, Berg T, Deltenre P, Hampe J, Stickel F, Buch S. The rs429358 Locus in Apolipoprotein E Is Associated With Hepatocellular Carcinoma in Patients With Cirrhosis. *Hepatol Commun*. 2022;6(5):1213-1226.

Schaaf CP, **Marbach F**. Schaaf-Yang Syndrome. 2021 Feb 11 [updated 2021 Nov 4]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle

Hirsch S, **Gieldon L**, **Sutter C**, **Dikow N**, **Schaaf CP**. Germline testing for homologous recombination repair genes-opportunities and challenges. *Genes Chromosomes Cancer*. 2021;60(5):332-343.

Ballout RA, El-Hattab AW, **Schaaf CP**, Cheung SW. Xq28 Duplication Syndrome, Int22h1/Int22h2 Mediated. 2016 Mar 10. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2022

Ludorf KL, Benjamin RH, Navarro Sanchez ML, McLean SD, Northrup H, Mitchell LE, Langlois PH, Canfield MA, Scheuerle AE, Scott DA, **Schaaf CP**, Ray JW, Oluwafemi O, Chen H, Swartz MD, Lupo PJ, Agopian AJ. Patterns of co-occurring birth defects among infants with hypospadias. *J Pediatr Urol*. 2021;17(1):64.e1-64.e8.

- Hebach NR, Caro P, Martin-Giacalone BA, Lupo PJ, **Marbach F, Choukair D, Schaaf CP**. A retrospective analysis of growth hormone therapy in children with Schaaf-Yang syndrome. *Clin Genet*. 2021;100(3):298-307.
- Sakai Y, Okuzono S, **Schaaf CP**, Ohga S. Translational pediatrics: clinical perspective for Phelan-McDermid syndrome and autism research. *Pediatr Res*. 2021 doi: 10.1038/s41390-021-01806-x.
- Diaz D, Benjamin RH, Navarro Sanchez ML, Mitchell LE, Langlois PH, Canfield MA, Chen H, Scheuerle AE, **Schaaf CP**, Scott DA, Northrup H, Ray JW, McLean SD, Swartz MD, Ludorf KL, Lupo PJ, Agopian AJ. Patterns of congenital anomalies among individuals with trisomy 13 in Texas. *Am J Med Genet A*. 2021;185(6):1787-1793.
- Marbach F**, Stoyanov G, Erger F, Stratakis CA, Settas N, London E, Rosenfeld JA, Torti E, Haldeman-Englert C, Sklirou E, Kessler E, Ceulemans S, Nelson SF, Martinez-Agosto JA, Palmer CGS, Signer RH; Undiagnosed Diseases Network, Andrews MV, Grange DK, Willaert R, Person R, Telegrafi A, Sievers A, Laugsch M, Theiß S, Cheng Y, Lichtarge O, Katsonis P, Stocco A, **Schaaf CP**. Variants in PRKAR1B cause a neurodevelopmental disorder with autism spectrum disorder, apraxia, and insensitivity to pain. *Genet Med*. 2021;23(8):1465-1473.
- Stern T, Crutcher EH, McCarthy JM, Ali MA, Issachar G, Geva AB, Peremen Z, **Schaaf CP**. Brain Network Analysis of EEG Recordings Can Be Used to Assess Cognitive Function in Teenagers With 15q13.3 Microdeletion Syndrome. *Front Neurosci*. 2021;15:622329.
- Schraw JM, Benjamin RH, Scott DA, Brooks BP, Hufnagel RB, McLean SD, Northrup H, Langlois PH, Canfield MA, Scheuerle AE, **Schaaf CP**, Ray JW, Chen H, Swartz MD, Mitchell LE, Agopian AJ, Lupo PJ. A Comprehensive Assessment of Co-occurring Birth Defects among Infants with Non-Syndromic Anophthalmia or Microphthalmia. *Ophthalmic Epidemiol*. 2021;28(5):428-435.
- Benjamin RH, Scheuerle AE, Scott DA, Navarro Sanchez ML, Langlois PH, Canfield MA, Northrup H, **Schaaf CP**, Ray JW, McLean SD, Chen H, Swartz MD, Lupo PJ, Agopian AJ. Birth defect co-occurrence patterns in the Texas Birth Defects Registry. *Pediatr Res*. 2022;91(5):1278-1285.
- Horak P, Leichsenring J, Goldschmid H, Kreutzfeldt S, Kazdal D, Teleanu V, Endris V, Gieldon L, Allgäuer M, Volckmar AL, **Dikow N**, Renner M, Kirchner M, Penzel R, Ploeger C, Brandt R, Seker-Cin H, Budczies J, Heilig CE, Neumann O, **Schaaf CP**, Schirmacher P, Fröhling S, Stenzinger A. Assigning evidence to actionability: An introduction to variant interpretation in precision cancer medicine. *Genes Chromosomes Cancer*. 2022;61(6):303-313.
- Sanchez MLN, Benjamin RH, Mitchell LE, Langlois PH, Canfield MA, Swartz MD, Scheuerle AE, Scott DA, Northrup H, **Schaaf CP**, Ray JW, McLean SD, Chen H, Lupo PJ, Agopian AJ. Birth Defect Co-Occurrence Patterns Among Infants With Cleft Lip and/or Palate. *Cleft Palate Craniofac J*. 2022;59(4):417-426.
- Lucas HM, Lewis AM, Lupo PJ, **Schaaf CP**. Parental perceptions of genetic testing for children with autism spectrum disorders. *Am J Med Genet A*. 2022;188(1):178-186.
- Stüssel LG, Hollstein R, Laugsch M, Hochfeld LM, Welzenbach J, Schröder J, Thieme F, Ishorst N, Romero RO, Weinhold L, Hess T, Gehlen J, Mostowska A, Heilmann-Heimbach S, Mangold E, Rada-Iglesias A, Knapp M, **Schaaf CP**, Ludwig KU. MiRNA-149 as a Candidate for Facial Clefting and Neural Crest Cell Migration. *J Dent Res*. 2022;101(3):323-330.
- Velmans C, O'Donnell-Luria AH, Argilli E, Tran Mau-Them F, Vitobello A, Chan MC, Fung JL, Rech M, Abicht A, Aubert Mucca M, Carmichael J, Chassaing N, Clark R, Coubes C, Denommé-Pichon AS, de Dios JK, England E, Funalot B, Gerard M, Joseph M, Kennedy C, Kumps C, Willems M, van de Laar IMBH, Aarts-Tesselaar C, van Slegtenhorst M, Lehalle D, Leppig K, Lessmeier L, Pais LS, Paterson H, Ramanathan S, Rodan LH, Superti-Furga A, Chung BHY, Sherr E, Netzer C, **Schaaf CP**, Erger F. O'Donnell-Luria-Rodan syndrome: description of a second multinational cohort and refinement of the phenotypic spectrum. *J Med Genet*. 2022;59(7):697-705.
- Riggs ER, Bingaman TI, Barry CA, Behlmann A, Bluske K, Bostwick B, Bright A, Chen CA, Clause AR, Dharmadhikari AV, Ganapathi M, Gonzaga-Jauregui C, Grant AR, Hughes MY, Kim SR, Krause A, Liao J, Lumaka A, Mah M, Maloney CM, Mohan S, Osei-Owusu IA, Reble E, Rennie O, Savatt JM, Shimelis H, Siegert RK, Sneddon TP, Thaxton C, Toner KA, Tran KT, Webb R, Wilcox EH, Yin J, Zhuo X, Znidarsic M, Martin CL, Betancur C, Vorstman JAS, Miller DT, **Schaaf CP**. Clinical validity assessment of genes frequently tested on intellectual disability/autism sequencing panels. *Genet Med*. 2022:S1098-3600(22)00756-0.
- Gieldon L**, Jauch A, Obeid K, Kaufmann L, **Hinderhofer K**, Haug U, **Moog U**. Germ cell mosaicism for AUTS2 exon 6 deletion. *Am J Med Genet A*. 2021;185(4):1261-1265.

Schwaibold EMC, Beygo J, Obeid K, Jauch A, **Hinderhofer K**, **Moog U**. A boy with Silver-Russell syndrome and Sotos syndrome. *Am J Med Genet A*. 2021;185(2):549-554.

Pauli C, Bochtler T, Mileschkin L, Baciarello G, Losa F, Ross JS, Pentheroudakis G, Zarkavelis G, Yalcin S, Özgüroğlu M, Beringer A, Scarato J, Mueller-Ohldach M, Thomas M, Moch H, **Krämer A**. A Challenging Task: Identifying Patients with Cancer of Unknown Primary (CUP) According to ESMO Guidelines: The CUPISCO Trial Experience. *Oncologist*. 2021;26(5):e769-e779.

Kang D, Ludwig E, Jaworowicz D, Huang H, Fiedler-Kelly J, Cortes J, Ganguly S, Khaled S, **Krämer A**, Levis M, Martinelli G, Perl A, Russell N, Abutarif M, Choi Y, Yin O. Concentration-QTc analysis of quizartinib in patients with relapsed/refractory acute myeloid leukemia. *Cancer Chemother Pharmacol*. 2021 ;87(4):513-523.

Stasik S, Eckardt JN, Kramer M, Röllig C, **Krämer A**, Scholl S, Hochhaus A, Crysandt M, Brümmendorf TH, Naumann R, Steffen B, Kunzmann V, Einsele H, Schaich M, Burchert A, Neubauer A, Schäfer-Eckart K, Schliemann C, Krause S, Herbst R, Hänel M, Frickhofen N, Noppeney R, Kaiser U, Baldus CD, Kaufmann M, Ráčil Z, Platzbecker U, Berdel WE, Mayer J, Serve H, Müller-Tidow C, Ehninger G, Bornhäuser M, Schetelig J, Middeke JM, Thiede C; Study Alliance Leukemia (SAL). Impact of PTPN11 mutations on clinical outcome analyzed in 1529 patients with acute myeloid leukemia. *Blood Adv*. 2021;5(17):3279-3289.

Röllig C, Serve H, Noppeney R, Hanoun M, Krug U, Baldus CD, Brandts CH, Kunzmann V, Einsele H, **Krämer A**, **Müller-Tidow C**, Schäfer-Eckart K, Neubauer A, Burchert A, Giagounidis A, Krause SW, Mackensen A, Aulitzky W, Herbst R, Hänel M, Frickhofen N, Kullmer J, Kaiser U, Kiani A, Link H, Geer T, Reichle A, Junghanß C, Repp R, Meinhardt A, Dürk H, Klut IM, Bornhäuser M, Schaich M, Parmentier S, Görner M, Thiede C, von Bonin M, Platzbecker U, Schetelig J, Kramer M, Berdel WE, Ehninger G; Study Alliance Leukaemia (SAL). Sorafenib or placebo in patients with newly diagnosed acute myeloid leukaemia: long-term follow-up of the randomized controlled SORAML trial. *Leukemia*. 2021;35(9):2517-2525.

Ganguly S, Cortes JE, **Krämer A**, Levis MJ, Martinelli G, Perl AE, Russell NH, Arunachalam M, Santos CD, Gammon G, Lesegetrain A, Mires DE, Pham H, Wang Y, Khaled SK. Clinical Outcomes in Patients with FLT3-ITD-Mutated Relapsed/Refractory Acute Myelogenous Leukemia Undergoing Hematopoietic Stem Cell Transplantation after Quizartinib or Salvage Chemotherapy in the QuANTUM-R Trial. *Transplant Cell Ther*. 2021;27(2):153-162.

Pouyiourou M, Wohlfromm T, Kraft B, Hielscher T, Stichel D, von Deimling A, Delorme S, Endris V, Neumann O, Stenzinger A, **Krämer A**, Bochtler T. Local ablative treatment with surgery and/or radiotherapy in single-site and oligometastatic carcinoma of unknown primary. *Eur J Cancer*. 2021;157:179-189.

Ross JS, Sokol ES, Moch H, Mileschkin L, Baciarello G, Losa F, Beringer A, Thomas M, Elvin JA, Ngo N, Jin DX, **Krämer A**. Comprehensive Genomic Profiling of Carcinoma of Unknown Primary Origin: Retrospective Molecular Classification Considering the CUPISCO Study Design. *Oncologist*. 2021;26(3):e394-e402.

Figuroa-Vazquez V, Ko J, Breunig C, Baumann A, Giesen N, Pálfi A, Müller C, Lutz C, Hechler T, Kulke M, **Müller-Tidow C**, **Krämer A**, Goldschmidt H, Pahl A, Raab MS. HDP-101, an Anti-BCMA Antibody-Drug Conjugate, Safely Delivers Amanitin to Induce Cell Death in Proliferating and Resting Multiple Myeloma Cells. *Mol Cancer Ther*. 2021;20(2):367-378.

de Castilhos J, Zamir E, Hippchen T, Rohrbach R, Schmidt S, Hengler S, Schumacher H, Neubauer M, Kunz S, Müller-Esch T, Hiergeist A, Gessner A, Khalid D, Gaiser R, Cullin N, Papagiannarou SM, Beuthien-Baumann B, **Krämer A**, Bartenschlager R, **Jäger D**, Müller M, **Herth F**, Duerschmied D, Schneider J, Schmid RM, Eberhardt JF, Khodamoradi Y, Vehreschild MJGT, Teufel A, Ebert MP, Hau P, Salzberger B, **Schnitzler P**, Poeck H, Elinav E, **Merle U**, Stein-Thoeringer CK. Severe dysbiosis and specific Haemophilus and Neisseria signatures as hallmarks of the oropharyngeal microbiome in critically ill COVID-19 patients. *Clin Infect Dis*. 2021:ciab902

Kayser S, Schlenk RF, Lebon D, Carre M, Götze KS, Stölzel F, Berceanu A, Schäfer-Eckart K, Peterlin P, Hicheri Y, Rahme R, Raffoux E, Chermat F, Krause SW, Aulitzky WE, Rigaudeau S, Noppeney R, Berthon C, Görner M, Jost E, Carassou P, Keller U, Orvain C, Braun T, Saillard C, Arar A, Kunzmann V, Wemeau M, De Wit M, Niemann D, Bonmati C, Schwänen C, Abraham J, Aljijakli A, Haiat S, **Krämer A**, Reichle A, Gnadler M, Willekens C, Spiekermann K, Hiddemann W, **Müller-Tidow C**, Thiede C, Röllig C, Serve H, Bornhäuser M, Baldus CD, Lengfelder E, Fenaux P, Platzbecker U, Adès L. Characteristics and outcome of patients with low-/intermediate-risk acute promyelocytic leukemia treated with arsenic trioxide: an international collaborative study. *Haematologica*. 2021;106(12):3100-3106.

- Yu W, Lutz C, **Krämer A**, Schmidt-Zachmann MS. The JmjC-domain protein NO66/RIOX-1 affects the balance between proliferation and maturation in acute myeloid leukemia. *Exp Cell Res.* 2021;402(1):112566.
- Eckardt JN, Stasik S, Kramer M, Röllig C, **Krämer A**, Scholl S, Hochhaus A, Crysandt M, Brümmendorf TH, Naumann R, Steffen B, Kunzmann V, Einsele H, Schaich M, Burchert A, Neubauer A, Schäfer-Eckart K, Schliemann C, Krause SW, Herbst R, Hänel M, Frickhofen N, Noppeney R, Kaiser U, Baldus CD, Kaufmann M, Ráčil Z, Platzbecker U, Berdel WE, Mayer J, Serve H, **Müller-Tidow C**, Ehninger G, Stölzel F, Kroschinsky F, Schetelig J, Bornhäuser M, Thiede C, Middeke JM. Loss-of-Function Mutations of BCOR Are an Independent Marker of Adverse Outcomes in Intensively Treated Patients with Acute Myeloid Leukemia. *Cancers (Basel).* 2021;13(9):2095.
- Folprecht G, Trautmann K, Stein A, Huebner G, Stahl M, Kasper S, Kretzschmar A, Köhne CH, Grünwald V, Hofheinz RD, Schütte K, Löffler H, Bokemeyer C, **Krämer A**; Arbeitsgemeinschaft Internistische Onkologie (AIO) - CUP Group. Adding cetuximab to paclitaxel and carboplatin for first-line treatment of carcinoma of unknown primary (CUP): results of the Phase 2 AIO trial PACET-CUP. *Br J Cancer.* 2021;124(4):721-727.
- Homan CC, King-Smith SL, Lawrence DM, Arts P, Feng J, Andrews J, Armstrong M, Ha T, Dobbins J, Drazer MW, Yu K, Bödör C, Cantor A, Cazzola M, Degelman E, DiNardo CD, Duployez N, Favier R, Fröhling S, Fitzgibbon J, Klco JM, **Krämer A**, Kurokawa M, Lee J, Malcovati L, Morgan NV, Natsoulis G, Owen C, Patel KP, Preudhomme C, Raslova H, Rienhoff H, Ripperger T, Schulte R, Tawana K, Velloso E, Yan B, Liu P, Godley LA, Schreiber AW, Hahn CN, Scott HS, Brown AL. The RUNX1 database (RUNX1db): establishment of an expert curated RUNX1 registry and genomics database as a public resource for familial platelet disorder with myeloid malignancy. *Haematologica.* 2021 1;106(11):3004-3007.
- Dendl K, Koerber SA, Finck R, Mokoala KMG, Staudinger F, Schillings L, Heger U, Röhrich M, Kratochwil C, Sathekge M, **Jäger D**, Debus J, Haberkorn U, Giesel FL. 68Ga-FAPI-PET/CT in patients with various gynecological malignancies. *Eur J Nucl Med Mol Imaging.* 2021;48(12):4089-4100.
- Bozza M, De Roia A, Correia MP, Berger A, Tuch A, Schmidt A, Zörnig I, **Jäger D**, Schmidt P, Harbottle RP. A nonviral, nonintegrating DNA nanovector platform for the safe, rapid, and persistent manufacture of recombinant T cells. *Sci Adv.* 2021;7(16):eabf1333.
- Muti HS, Heij LR, Keller G, Kohlruss M, Langer R, Dislich B, Cheong JH, Kim YW, Kim H, Kook MC, Cunningham D, Allum WH, Langley RE, Nankivell MG, Quirke P, Hayden JD, West NP, Irvine AJ, Yoshikawa T, Oshima T, Huss R, Grosser B, Roviello F, d'Ignazio A, Quaas A, Alakus H, Tan X, Pearson AT, Luedde T, Ebert MP, **Jäger D**, Trautwein C, Gaisa NT, Grabsch HI, Kather JN. Development and validation of deep learning classifiers to detect Epstein-Barr virus and microsatellite instability status in gastric cancer: a retrospective multicentre cohort study. *Lancet Digit Health.* 2021;3(10):e654-e664.
- Röhrich M, Naumann P, Giesel FL, Choyke PL, Staudinger F, Wefers A, Liew DP, Kratochwil C, Rathke H, Liermann J, Herfarth K, **Jäger D**, Debus J, Haberkorn U, Lang M, **Koerber SA**. Impact of 68Ga-FAPI PET/CT Imaging on the Therapeutic Management of Primary and Recurrent Pancreatic Ductal Adenocarcinomas. *J Nucl Med.* 2021;62(6):779-786.
- Nientiedt C, Duensing A, Zschäbitz S, **Jäger D**, Hohenfellner M, Stenzinger A, Duensing S. PARP inhibition in prostate cancer. *Genes Chromosomes Cancer.* 2021;60(5):344-351.
- Lindner T, Altmann A, Giesel F, Kratochwil C, Kleist C, Krämer S, Mier W, Cardinale J, Kauczor HU, **Jäger D**, Debus J, Haberkorn U. 18F-labeled tracers targeting fibroblast activation protein. *EJNMMI Radiopharm Chem.* 2021;6(1):26.
- Singh HM, Leber MF, Bossow S, Engeland CE, Dessila J, Grossardt C, Zaoui K, Bell JC, **Jäger D**, von Kalle C, Ungerechts G. MicroRNA-sensitive oncolytic measles virus for chemovirotherapy of pancreatic cancer. *Mol Ther Oncolytics.* 2021;21:340-355.
- Singh HM, Bailey P, **Hübschmann D**, Berger AK, Neoptolemos JP, **Jäger D**, Siveke J, Springfield C. Poly(ADP-ribose) polymerase inhibition in pancreatic cancer. *Genes Chromosomes Cancer.* 2021;60(5):373-384.
- Hlevnjak M, Schulze M, Elgaafary S, Fremd C, Michel L, Beck K, Pfütze K, Richter D, Wolf S, Horak P, Kreutzfeldt S, Pixberg C, Hutter B, Ishaque N, **Hirsch S**, **Gieldon L**, Stenzinger A, Springfield C, Smetanay K, Seitz J, Mavratzas A, Brors B, Kirsten R, Schuetz F, Fröhling S, Sinn HP, **Jäger D**, Thewes V, Zapatka M, Lichter P, Schneeweiss A. CATCH: A Prospective Precision Oncology Trial in Metastatic Breast Cancer. *JCO Precis Oncol.* 2021;5:PO.20.00248.
- Strobel SB, Machiraju D, Hülsmeier I, Becker JC, Paschen A, **Jäger D**, Wels WS, Bachmann M, Hassel JC. Expression of Potential Targets for Cell-Based Therapies on Melanoma Cells. *Life (Basel).* 2021;11(4):269.

Borchert F, Mock A, Tomczak A, Hügel J, Alkarkoukly S, Knurr A, Volckmar AL, Stenzinger A, Schirmacher P, Debus J, **Jäger D**, Longerich T, Fröhling S, Eils R, Bougatf N, Sax U, Schapranow MP. Knowledge bases and software support for variant interpretation in precision oncology. *Brief Bioinform.* 2021;22(6):bbab134.

Heilig CE, Horak P, Kreutzfeldt S, Teleanu V, Mock A, Renner M, Bhatti IA, Hutter B, Hüllein J, Fröhlich M, Uhrig S, Süße H, Heiligenthal L, Ochsenreither S, Illert AL, Vogel A, Desuki A, Heinemann V, Heidegger S, Bitzer M, Scheytt M, Brors B, **Hübschmann D**, Baretton G, Stenzinger A, Steindorf K, Benner A, **Jäger D**, Heining C, Glimm H, Fröhling S, Schlenk RF. Rationale and design of the CRAFT (Continuous ReAssessment with Flexible ExTension in Rare Malignancies) multicenter phase II trial. *ESMO Open.* 2021;6(6):100310.

Mock A, Plath M, Moratin J, Tapken MJ, **Jäger D**, Krauss J, Fröhling S, Hess J, Zaoui K. EGFR and PI3K Pathway Activities Might Guide Drug Repurposing in HPV-Negative Head and Neck Cancers. *Front Oncol.* 2021;11:678966.

Suarez-Carmona M, Williams A, Schreiber J, Hohmann N, Pruefer U, Krauss J, **Jäger D**, Frömming A, Beyer D, Eulberg D, Jungelius JU, Baumann M, Mangasarian A, Halama N. Combined inhibition of CXCL12 and PD-1 in MSS colorectal and pancreatic cancer: modulation of the microenvironment and clinical effects. *J Immunother Cancer.* 2021;9(10):e002505.

Sauer C, Krauß J, **Jäger D**, Zschäbitz S, Haag GM, Walle T, Sauer S, Kiermeier S, Friederich HC, Maatouk I. eHealth intervention to manage symptoms for patients with cancer on immunotherapy (SOFIA): a study protocol for a randomised controlled external pilot trial. *BMJ Open.* 2021;11(7):e047277.

Warwas KM, Meyer M, Gonçalves M, Moldenhauer G, Bulbuc N, Knabe S, Luckner-Minden C, Ziegelmeier C, Heussel CP, Zörnig I, **Jäger D**, Momburg F. Co-Stimulatory Bispecific Antibodies Induce Enhanced T Cell Activation and Tumor Cell Killing in Breast Cancer Models. *Front Immunol.* 2021;12:719116.

Ahmed A, Köhler S, Klotz R, Giese N, Lasitschka F, Hackert T, Springfield C, Zörnig I, **Jäger D**, Halama N. Peripheral blood and tissue assessment highlights differential tumor-circulatory gradients of IL2 and MIF with prognostic significance in resectable pancreatic ductal adenocarcinoma. *Oncoimmunology.* 2021;10(1):1962135.

Busch E, Werft W, Bougatf N, Hackert T, **Jäger D**, Springfield C, Berger AK. Metastatic Acinar Cell Carcinoma of the Pancreas: A Retrospective Cohort Study on Systemic Chemotherapy and Review of the Literature. *Pancreas.* 2021;50(3):300-305.

Tönnies J, Hartmann M, **Jäger D**, Bleyel C, Becker N, Friederich HC, Haun MW. Aggressiveness of Care at the End-of-Life in Cancer Patients and Its Association With Psychosocial Functioning in Bereaved Caregivers. *Front Oncol.* 2021;11:673147.

Kratochwil C, Giesel FL, Rathke H, Fink R, Dendl K, Debus J, Mier W, **Jäger D**, Lindner T, Haberkorn U. [¹⁵³Sm]Samarium-labeled FAPI-46 radioligand therapy in a patient with lung metastases of a sarcoma. *Eur J Nucl Med Mol Imaging.* 2021;48(9):3011-3013.

Borchert F, Mock A, Tomczak A, Hügel J, Alkarkoukly S, Knurr A, Volckmar AL, Stenzinger A, Schirmacher P, Debus J, **Jäger D**, Longerich T, Fröhling S, Eils R, Bougatf N, Sax U, Schapranow MP. Knowledge bases and software support for variant interpretation in precision oncology. *Brief Bioinform.* 2021;22(6):bbab246.

Fresnais M, Yildirim E, Karabulut S, **Jäger D**, Zörnig I, Benzel J, Pajtlér KW, Pfister SM, Burhenne J, Haefeli WE, Longuespée R. Rapid MALDI-MS Assays for Drug Quantification in Biological Matrices: Lessons Learned, New Developments, and Future Perspectives. *Molecules.* 2021;26(5):1281.

Li J, Pohl L, Schüler J, Korzeniewski N, Reimold P, Kaczorowski A, Hou W, Zschäbitz S, Nientiedt C, **Jäger D**, Hohenfellner M, Duensing A, Duensing S. Targeting the Proteasome in Advanced Renal Cell Carcinoma: Complexity and Limitations of Patient-Individualized Preclinical Drug Discovery. *Biomedicines.* 2021;9(6):627.

Seydel F, Delecluse S, Zeier M, Holland-Letz T, Haag GM, Berger AK, Grün BC, Bougatf N, Hohenfellner M, Duensing S, **Jäger D**, Zschäbitz S. Efficacy and Safety of Checkpoint Inhibitor Treatment in Patients with Advanced Renal or Urothelial Cell Carcinoma and Concomitant Chronic Kidney Disease: A Retrospective Cohort Study. *Cancers (Basel).* 2021;13(7):1623.

Mock-Ohnesorge J, Mock A, Hackert T, Fröhling S, Schenz J, Poschet G, **Jäger D**, Büchler MW, Uhle F, Weigand MA. Perioperative changes in the plasma metabolome of patients receiving general anesthesia for pancreatic cancer surgery. *Oncotarget.* 2021;12(10):996-1010.

Hajda J, Leuchs B, Angelova AL, Frehtman V, Rommelaere J, Mertens M, Pilz M, Kieser M, Krebs O, Dahm M, Huber B, Engeland CE, Mavratzas A, Hohmann N, Schreiber J, **Jäger D**, Halama N, Sedlaczek O, Gaida MM, Daniel V, Springfield C, Ungerechts G. Phase 2 Trial of Oncolytic H-1 Parvovirus Therapy Shows Safety and Signs of Immune System Activation in Patients With Metastatic Pancreatic Ductal Adenocarcinoma. *Clin Cancer Res.* 2021;27(20):5546-5556.

Busch E, Ahadova A, Kosmalla K, Bohaumilitzky L, Pfuderer PL, Ballhausen A, Witt J, Wittemann JN, Bläker H, Holinski-Feder E, **Jäger D**, von Knebel Doeberitz M, Haag GM, Kloor M. Beta-2-microglobulin Mutations Are Linked to a Distinct Metastatic Pattern and a Favorable Outcome in Microsatellite-Unstable Stage IV Gastrointestinal Cancers. *Front Oncol.* 2021;11:669774.

Dendl K, Finck R, Giesel FL, Kratochwil C, Lindner T, Mier W, Cardinale J, Kesch C, Röhrich M, Rathke H, Gamp H, Ristau J, Adeberg S, **Jäger D**, Debus J, Haberkorn U, Koerber SA. FAP imaging in rare cancer entities-first clinical experience in a broad spectrum of malignancies. *Eur J Nucl Med Mol Imaging.* 2022;49(2):721-731.

Schrammen PL, Ghaffari Laleh N, Echle A, Truhn D, Schulz V, Brinker TJ, Brenner H, Chang-Claude J, Alwers E, Brobeil A, Kloor M, Heij LR, **Jäger D**, Trautwein C, Grabsch HI, Quirke P, West NP, Hoffmeister M, Kather JN. Weakly supervised annotation-free cancer detection and prediction of genotype in routine histopathology. *J Pathol.* 2022;256(1):50-60.

Apostolidis L, Dal Buono A, Merola E, Jann H, **Jäger D**, Wiedenmann B, Winkler EC, Pavel M. Multicenter Analysis of Treatment Outcomes for Systemic Therapy in Well Differentiated Grade 3 Neuroendocrine Tumors (NET G3). *Cancers (Basel).* 2021;13(8):1936.

Apostolidis L, Kowalscheck L, Weber TF, Godel T, Bendszus M, Kauczor HU, **Jäger D**, Schlemmer HP, Bäumer P. Dorsal Root Ganglion Morphometric Changes Under Oxaliplatin Treatment : Longitudinal Assessment by Computed Tomography. *Clin Neuroradiol.* 2022;32(2):547-556.

Veinalde R, Pidelaserra-Martí G, Moulin C, Jeworowski LM, Küther L, Buchholz CJ, **Jäger D**, Ungerechts G, Engeland CE. Oncolytic measles vaccines encoding PD-1 and PD-L1 checkpoint blocking antibodies to increase tumor-specific T cell memory. *Mol Ther Oncolytics.* 2021;24:43-58.

Nientiedt C, Budczies J, Endris V, Kirchner M, Schwab C, Jurcic C, Behnisch R, Hoveida S, Lantwin P, Kaczorowski A, Geisler C, Dieffenbacher S, Falkenbach F, Franke D, Görtz M, Heller M, Himmelsbach R, Pecqueux C, Rath M, Reimold P, Schütz V, Simunovic I, Walter E, Hofer L, Gasch C, Schönberg G, Pursche L, Hatiboglu G, Nyarangi-Dix J, Sültmann H, Zschäbitz S, Koerber SA, **Jäger D**, Debus J, Duensing A, Schirmacher P, Hohenfellner M, Stenzinger A, Duensing S. Mutations in TP53 or DNA damage repair genes define poor prognostic subgroups in primary prostate cancer. *Urol Oncol.* 2022;40(1):8.e11-8.e18.

van Tilburg CM, Pfaff E, Pajtler KW, Langenberg KPS, Fiesel P, Jones BC, Balasubramanian GP, Stark S, Johann PD, Blattner-Johnson M, Schramm K, **Dikow N**, **Hirsch S**, Sutter C, **Grund K**, von Stackelberg A, **Kulozik AE**, Lissat A, Borkhardt A, Meisel R, Reinhardt D, Klusmann JH, Fleischhack G, Tippelt S, von Schweinitz D, Schmid I, Kramm CM, von Bueren AO, Calaminus G, Vorwerk P, Graf N, Westermann F, Fischer M, Eggert A, Burkhardt B, Wößmann W, Nathrath M, Hecker-Nolting S, Frühwald MC, Schneider DT, Brecht IB, Ketteler P, Fulda S, Koscielniak E, Meister MT, Scheer M, Hettmer S, Schwab M, Tremmel R, Øra I, Hutter C, Gerber NU, Lohi O, Kazanowska B, Kattamis A, Filippidou M, Goemans B, Zwaan CM, Milde T, Jäger N, Wolf S, Reuss D, Sahm F, von Deimling A, Dirksen U, Freitag A, Witt R, Lichter P, Kopp-Schneider A, Jones DTW, Molenaar JJ, Capper D, Pfister SM, **Witt O**. The Pediatric Precision Oncology INFORM Registry: Clinical Outcome and Benefit for Patients with Very High-Evidence Targets. *Cancer Discov.* 2021;11(11):2764-2779.

Becker JP, Helm D, Rettel M, Stein F, Hernandez-Sanchez A, Urban K, Gebert J, Kloor M, Neu-Yilik G, von Knebel Doeberitz M, Hentze MW, **Kulozik AE**. NMD inhibition by 5-azacytidine augments presentation of immunogenic frameshift-derived neoepitopes. *iScience.* 2021 Apr 1;24(4):102389. doi: 10.1016/j.isci.2021.102389. eCollection 2021 Apr 23.

Powers KT, Stevenson-Jones F, Yadav SKN, Amthor B, Bufton JC, Borucu U, Shen D, Becker JP, Lavysh D, Hentze MW, **Kulozik AE**, Neu-Yilik G, Schaffitzel C. Blasticidin S inhibits mammalian translation and enhances production of protein encoded by nonsense mRNA. *Nucleic Acids Res.* 2021;49(13):7665-7679.

Alhalabi KT, Stichel D, Sievers P, Peterziel H, Sommerkamp AC, Sturm D, Wittmann A, Sill M, Jäger N, Beck P, **Pajtler KW**, Snuderl M, Jour G, Delorenzo M, Martin AM, Levy A, Dalvi N, Hansford JR, Gottardo NG, Uro-Coste E, Maurage CA, Godfraind C, Vandenbos F, Pietsch T, Kramm C, Filippidou M, Kattamis A, Jones C, Øra I, Mikkelsen TS, Zapotocky M, Sumerauer D, Scheie D, McCabe M, Wesseling P, Tops BBJ, Kranendonk

MEG, Karajannis MA, Bouvier N, Papaemmanuil E, Dohmen H, Acker T, von Hoff K, Schmid S, Miele E, Filip-ski K, Kitanovski L, Krskova L, Gojo J, Haberler C, Alvaro F, Ecker J, Selt F, Milde T, **Witt O**, Oehme I, Kool M, von Deimling A, Korshunov A, Pfister SM, Sahm F, Jones DTW. *PATZ1* fusions define a novel molecularly distinct neuroepithelial tumor entity with a broad histological spectrum. *Acta Neuropathol.* 2021;142(5):841-857.

Weusthof K, Lüttich P, Regnery S, König L, Bernhardt D, **Witt O**, Herfarth K, Unterberg A, Jungk C, Farnia B, Combs SE, Debus J, Rieken S, Harrabi S, Adeberg S. Neurocognitive Outcomes in Pediatric Patients Following Brain Irradiation. *Cancers (Basel).* 2021;13(14):3538.

Kovac M, Ameline B, Ribí S, Kovacova M, Cross W, Barenboim M, **Witt O**, Bielack S, Krieg A, Hartmann W, Nathrath M, Baumhoer D. The early evolutionary landscape of osteosarcoma provides clues for targeted treatment strategies. *J Pathol.* 2021;254(5):556-566.

Barenboim M, Kovac M, Ameline B, Jones DTW, **Witt O**, Bielack S, Burdach S, Baumhoer D, Nathrath M. DNA methylation-based classifier and gene expression signatures detect BRCAness in osteosarcoma. *PLoS Comput Biol.* 2021;17(11):e1009562.

Körholz K, Ridinger J, Kronic D, Najafi S, Gerloff XF, Frese K, **Meder B**, Peterziel H, Vega-Rubin-de-Celis S, **Witt O**, Oehme I. Broad-Spectrum HDAC Inhibitors Promote Autophagy through FOXO Transcription Factors in Neuroblastoma. *Cells.* 2021;10(5):1001.

Müller M, Rösch L, Najafi S, Gatzweiler C, Ridinger J, Gerloff XF, Jones DTW, Baßler J, Kreth S, Stainczyk S, Frese K, **Meder B**, Westermann F, Milde T, Peterziel H, **Witt O**, Oehme I. Combining APR-246 and HDAC-Inhibitors: A Novel Targeted Treatment Option for Neuroblastoma. *Cancers (Basel).* 2021;13(17):4476.

Ecker J, Thatikonda V, Sigismondo G, Selt F, Valinciute G, Oehme I, Müller C, Buhl JL, Ridinger J, Usta D, Qin N, van Tilburg CM, Herold-Mende C, Remke M, Sahm F, Westermann F, Kool M, Wechsler-Reya RJ, Chavez L, Krijgsveld J, Jäger N, Pfister SM, **Witt O**, Milde T. Reduced chromatin binding of MYC is a key effect of HDAC inhibition in MYC amplified medulloblastoma. *Neuro Oncol.* 2021;23(2):226-239.

Adolph JE, Fleischhack G, Gaab C, Mikasch R, Mynarek M, Rutkowski S, Schüller U, Pfister SM, **Pajtler KW**, Milde T, **Witt O**, Bison B, Warmuth-Metz M, Kortmann RD, Dietzsch S, Pietsch T, Timmermann B, Tippelt S; German GPOH HIT-Network. Systemic chemotherapy of pediatric recurrent ependymomas: results from the German HIT-REZ studies. *J Neurooncol.* 2021;155(2):193-202.

Ameline B, Kovac M, Nathrath M, Barenboim M, **Witt O**, Krieg AH, Baumhoer D. Overactivation of the IGF signalling pathway in osteosarcoma: a potential therapeutic target? *J Pathol Clin Res.* 2021;7(2):165-172.

Adolph JE, Fleischhack G, Mikasch R, Zeller J, Warmuth-Metz M, Bison B, Mynarek M, Rutkowski S, Schüller U, von Hoff K, Obrecht D, Pietsch T, Pfister SM, **Pajtler KW**, **Witt O**, Witt H, Kortmann RD, Timmermann B, Krauß J, Frühwald MC, Faldum A, Kwicien R, Bode U, Tippelt S. Local and systemic therapy of recurrent ependymoma in children and adolescents: short- and long-term results of the E-HIT-REZ 2005 study. *Neuro Oncol.* 2021;23(6):1012-1023.

Hartlieb SA, Sieverling L, Nadler-Holly M, Ziehm M, Toprak UH, Herrmann C, Ishaque N, Okonechnikov K, Gartlgruber M, Park YG, Wecht EM, Savelyeva L, Henrich KO, Rosswog C, Fischer M, Hero B, Jones DTW, Pfaff E, **Witt O**, Pfister SM, Volckmann R, Koster J, Kiesel K, Rippe K, Taschner-Mandl S, Ambros P, Brors B, Selbach M, Feuerbach L, Westermann F. Alternative lengthening of telomeres in childhood neuroblastoma from genome to proteome. *Nat Commun.* 2021;12(1):1269.

Deng MY, Sturm D, Pfaff E, Sill M, Stichel D, Balasubramanian GP, Tippelt S, Kramm C, Donson AM, Green AL, Jones C, Schittenhelm J, Ebinger M, Schuhmann MU, Jones BC, van Tilburg CM, Wittmann A, Golanov A, Ryzhova M, Ecker J, Milde T, **Witt O**, Sahm F, Reuss D, Sumerauer D, Zamecnik J, Korshunov A, von Deimling A, Pfister SM, Jones DTW. Radiation-induced gliomas represent H3-/IDH-wild type pediatric gliomas with recurrent PDGFRA amplification and loss of CDKN2A/B. *Nat Commun.* 2021;12(1):5530.

Beck L, Witt R, Nesper-Brock M, Milde T, Hettmer S, Frühwald MC, Rössig C, Fischer M, Reinhardt D, Taylor LA, Riedel C, **Witt O**, van Tilburg CM. A Study of Regulatory Challenges of Pediatric Oncology Phase I/II Trial Submissions and Guidance on Protocol Development. *Clin Pharmacol Ther.* 2021;110(4):1025-1037.

Vassal G, Houghton PJ, Pfister SM, Smith MA, Caron HN, Li XN, Shields DJ, **Witt O**, Molenaar JJ, Colombetti S, Schüler J, Stancato LF. International Consensus on Minimum Preclinical Testing Requirements for the Development of Innovative Therapies For Children and Adolescents with Cancer. *Mol Cancer Ther.* 2021 Aug;20(8):1462-1468. doi: 10.1158/1535-7163.MCT-20-0394. Epub 2021 Jun 9.

Stichel D, Schimpf D, Sievers P, Reinhardt A, Suwala AK, Sill M, Reuss DE, Korshunov A, Casalini BM, Sommerkamp AC, Ecker J, Selt F, Sturm D, Gnekow A, Koch A, Simon M, Hernáiz Driever P, Schüller U, Capper D, van Tilburg CM, **Witt O**, Milde T, Pfister SM, Jones DTW, von Deimling A, Sahm F, Wefers AK. Accurate calling of KIAA1549-BRAF fusions from DNA of human brain tumours using methylation array-based copy number and gene panel sequencing data. *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2021;47(3):406-414.

Pfaff E, Adam de Beaumais T, Marchais A, van Tilburg CM, Blattner-Johnson M, Dirksen U, Øra I, Geoerger B, Schleiermacher G, Pfister SM, **Witt O**, Jones DTW, Vassal G. NTRK Alterations in Pediatric High-Risk Malignancies Identified Through European Clinical Sequencing Programs Constitute Promising Drug Targets. *JCO Precis Oncol.* 2021;5:450-454.

Gnekow AK, Kandels D, Pietsch T, Bison B, Warmuth-Metz M, Thomale UW, Kortmann RD, Timmermann B, Driever PH, **Witt O**, Schmidt R, Spix C. Doubling Recruitment of Pediatric Low-grade Glioma within Two Decades does not change Outcome - Report from the German LGG Studies. *Klin Padiatr.* 2021;233(3):107-122.

Steinbügl M, Nemes K, Johann P, Kröncke T, Tüchert S, da Costa MJG, Ebinger M, Schüller U, Sehested A, Hauser P, Reinhard H, Sumerauer D, Hettmer S, Jakob M, Hasselblatt M, Siebert R, **Witt O**, Gerss J, Kerl K, Frühwald MC. Clinical evidence for a biological effect of epigenetically active decitabine in relapsed or progressive rhabdoid tumors. *Pediatr Blood Cancer.* 2021;68(12):e29267.

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

Weller M, van den Bent M, Preusser M, Le Rhun E, Tonn JC, Minniti G, Bendszus M, Balana C, Chinot O, Dirven L, French P, Hegi ME, Jakola AS, Platten M, Roth P, Rudà R, Short S, Smits M, Taphoorn MJB, von Deimling A, Westphal M, Soffietti R, Reifenberger G, **Wick W**. EANO guidelines on the diagnosis and treatment of diffuse gliomas of adulthood. *Nat Rev Clin Oncol.* 2021;18(3):170-186.

Koelsche C, Schimpf D, Stichel D, Sill M, Sahm F, Reuss DE, Blattner M, Worst B, Heilig CE, Beck K, Horak P, Kreuzfeldt S, Paff E, Stark S, Johann P, Selt F, Ecker J, Sturm D, **Pajtler KW**, Reinhardt A, Wefers AK, Sievers P, Ebrahimi A, Suwala A, Fernández-Klett F, Casalini B, Korshunov A, Hovestadt V, Kommos FKF, Kriegsmann M, Schick M, Bewerunge-Hudler M, Milde T, **Witt O**, **Kulozik AE**, Kool M, Romero-Pérez L, Grünwald TGP, Kirchner T, **Wick W**, Platten M, Unterberg A, Uhl M, Abdollahi A, Debus J, **Lehner B**, Thomas C, Hasselblatt M, Paulus W, Hartmann C, Staszewski O, Prinz M, Hench J, Frank S, Versleijen-Jonkers YMH, Weidema ME, Mentzel T, Griewank K, de Álava E, Martín JD, Gastearna MAI, Chang KT, Low SY, Cuevas-Bourdier A, Mittelbronn M, Mynarek M, Rutkowski S, Schüller U, Mautner VF, Schittenhelm J, Serrano J, Snuderl M, Büttner R, Klingebiel T, Buslei R, Gessler M, Wesseling P, Dinjens WNM, Brandner S, Jaunmuktane Z, Lyskjær I, Schirmacher P, Stenzinger A, Brors B, Glimm H, Heining C, Tirado OM, Sáinz-Jaspeado M, Mora J, Alonso J, Del Muro XG, Moran S, Esteller M, Benhamida JK, Ladanyi M, Wardelmann E, Antonescu C, Flanagan A, Dirksen U, Hohenberger P, Baumhoer D, Hartmann W, Vokuhl C, Flucke U, Petersen I, Mechttersheimer G, Capper D, Jones DTW, Fröhling S, Pfister SM, von Deimling A. Sarcoma classification by DNA methylation profiling. *Nat Commun.* 2021;12(1):498.

Platten M, Bunse L, Wick A, Bunse T, Le Cornet L, Harting I, Sahm F, Sanghvi K, Tan CL, Poschke I, Green E, Justesen S, Behrens GA, Breckwoldt MO, Freitag A, Rother LM, Schmitt A, Schnell O, Hense J, Misch M, Krex D, Stevanovic S, Tabatabai G, Steinbach JP, Bendszus M, von Deimling A, Schmitt M, **Wick W**. A vaccine targeting mutant IDH1 in newly diagnosed glioma. *Nature.* 2021;592(7854):463-468.

van den Bent MJ, Tesileanu CMS, **Wick W**, Sanson M, Brandes AA, Clement PM, Erridge S, Vogelbaum MA, Nowak AK, Baurain JF, Mason WP, Wheeler H, Chinot OL, Gill S, Griffin M, Rogers L, Taal W, Rudà R, Weller M, McBain C, Reijneveld J, Enting RH, Caparrotti F, Lesimple T, Clenton S, Gijtenbeek A, Lim E, Herrlinger U, Hau P, Dhermain F, de Heer I, Aldape K, Jenkins RB, Dubbink HJ, Kros JM, Wesseling P, Nuyens S, Golfopoulos V, Gorlia T, French P, Baumert BG. Adjuvant and concurrent temozolomide for 1p/19q non-co-deleted anaplastic glioma (CATNON; EORTC study 26053-22054): second interim analysis of a randomised, open-label, phase 3 study. *Lancet Oncol.* 2021;22(6):813-823.

Tan AC, Bagley SJ, Wen PY, Lim M, Platten M, Colman H, Ashley DM, **Wick W**, Chang SM, Galanis E, Mansouri A, Khagi S, Mehta MP, Heimberger AB, Puduvalli VK, Reardon DA, Sahebjam S, Simes J, Antonia SJ, Berry D, Khasraw M. Systematic review of combinations of targeted or immunotherapy in advanced solid tumors. *J Immunother Cancer.* 2021;9(7):e002459.

Jung E, Osswald M, Ratliff M, Dogan H, Xie R, Weil S, Hoffmann DC, Kurz FT, Kessler T, Heiland S, von Deimling A, Sahm F, **Wick W**, Winkler F. Tumor cell plasticity, heterogeneity, and resistance in crucial micro-environmental niches in glioma. *Nat Commun.* 2021;12(1):1014.

Maas SLN, Stichel D, Hielscher T, Sievers P, Berghoff AS, Schrimpf D, Sill M, Euskirchen P, Blume C, Patel A, Dogan H, Reuss D, Dohmen H, Stein M, Reinhardt A, Suwala AK, Wefers AK, Baumgarten P, Ricklefs F, Rushing EJ, Bewerunge-Hudler M, Ketter R, Schittenhelm J, Jaunmuktane Z, Leu S, Greenway FEA, Bridges LR, Jones T, Grady C, Serrano J, Golfinos J, Sen C, Mawrin C, Jungk C, Hänggi D, Westphal M, Lamszus K, Etmiran N, Jungwirth G, Herold-Mende C, Unterberg A, Harter PN, Wirsching HG, Neidert MC, Ratliff M, Platten M, Snuderl M, Aldape KD, Brandner S, Hench J, Frank S, Pfister SM, Jones DTW, Reifenberger G, Acker T, **Wick W**, Weller M, Preusser M, von Deimling A, Sahm F; German Consortium on Aggressive Meningiomas (KAM). Integrated Molecular-Morphologic Meningioma Classification: A Multicenter Retrospective Analysis, Retrospectively and Prospectively Validated. *J Clin Oncol.* 2021;39(34):3839-3852.

Suwala AK, Stichel D, Schrimpf D, Kloor M, Wefers AK, Reinhardt A, Maas SLN, Kratz CP, Schweizer L, Haselblatt M, Snuderl M, Abedalthagafi MSJ, Abdullaev Z, Monoranu CM, Bergmann M, Pekrun A, Freyschlag C, Aronica E, Kramm CM, Hinz F, Sievers P, Korshunov A, Kool M, Pfister SM, Sturm D, Jones DTW, **Wick W**, Unterberg A, Hartmann C, Dodgshun A, Tabori U, Wesseling P, Sahm F, von Deimling A, Reuss DE. Primary mismatch repair deficient IDH-mutant astrocytoma (PMMRDIA) is a distinct type with a poor prognosis. *Acta Neuropathol.* 2021;141(1):85-100.

Chuntova P, Chow F, Watchmaker PB, Galvez M, Heimberger AB, Newell EW, Diaz A, DePinho RA, Li MO, Wherry EJ, Mitchell D, Terabe M, Wainwright DA, Berzofsky JA, Herold-Mende C, Heath JR, Lim M, Margolin KA, Chiocca EA, Kasahara N, Ellingson BM, Brown CE, Chen Y, Fecci PE, Reardon DA, Dunn GP, Liau LM, Costello JF, **Wick W**, Cloughesy T, Timmer WC, Wen PY, Prins RM, Platten M, Okada H. Unique challenges for glioblastoma immunotherapy-discussions across neuro-oncology and non-neuro-oncology experts in cancer immunology. Meeting Report from the 2019 SNO Immuno-Oncology Think Tank. *Neuro Oncol.* 2021;23(3):356-375.

Feinauer MJ, Schneider SW, Berghoff AS, Robador JR, Tehranian C, Karreman MA, Venkataramani V, Solecki G, Grosch JK, Gunkel K, Kovalchuk B, Mayer FT, Fischer M, Breckwoldt MO, Brune M, Schwab Y, **Wick W**, Bauer AT, Winkler F. Local blood coagulation drives cancer cell arrest and brain metastasis in a mouse model. *Blood.* 2021;137(9):1219-1232.

Müller J, **Weiler M**, Schneeweiss A, Haag GM, Steindorf K, **Wick W**, Wiskemann J. Preventive effect of sensorimotor exercise and resistance training on chemotherapy-induced peripheral neuropathy: a randomized-controlled trial. *Br J Cancer.* 2021;125(7):955-965.

Jaecle KA, Ballman KV, van den Bent M, Giannini C, Galanis E, Brown PD, Jenkins RB, Cairncross JG, **Wick W**, Weller M, Aldape KD, Dixon JG, Anderson SK, Cerhan JH, Wefel JS, Klein M, Grossman SA, Schiff D, Raizer JJ, Dhermain F, Nordstrom DG, Flynn PJ, Vogelbaum MA. CODEL: phase III study of RT, RT + TMZ, or TMZ for newly diagnosed 1p/19q codeleted oligodendroglioma. Analysis from the initial study design. *Neuro Oncol.* 2021;23(3):457-467.

Sievers P, Henneken SC, Blume C, Sill M, Schrimpf D, Stichel D, Okonechnikov K, Reuss DE, Benzel J, Maaß KK, Kool M, Sturm D, Zheng T, Ghasemi DR, Kohlhof-Meinecke P, Cruz O, Suñol M, Lavarino C, Ruf V, Boldt HB, Pagès M, Pouget C, Schweizer L, Kranendonk MEG, Akhtar N, Bunkowski S, Stadelmann C, Schüller U, Mueller WC, Dohmen H, Acker T, Harter PN, Mawrin C, Beschoner R, Brandner S, Snuderl M, Abdullaev Z, Aldape K, Gilbert MR, Armstrong TS, Ellison DW, Capper D, Ichimura K, Reifenberger G, Grundy RG, Jabado J, Jones DTW, von Deimling A, Pajtler KW, Sahm F. Recurrent fusions in PLAGL1 define a distinct subset of pediatric-type supratentorial neuroepithelial tumors. *Acta Neuropathol.* 2021;142(5):827-839.

Suwala AK, Stichel D, Schrimpf D, Maas SLN, Sill M, Dohmen H, Banan R, Reinhardt A, Sievers P, Hinz F, Blattner-Johnson M, Hartmann C, Schweizer L, Boldt HB, Kristensen BW, Schittenhelm J, Wood MD, Chotard G, Bjergvig R, Das A, Tabori U, Hasselblatt M, Korshunov A, Abdullaev Z, Quezado M, Aldape K, Harter PN, Snuderl M, Hench J, Frank S, Acker T, Brandner S, Winkler F, Wesseling P, Pfister SM, Reuss DE, **Wick W**, von Deimling A, Jones DTW, Sahm F. Glioblastomas with primitive neuronal component harbor a distinct methylation and copy-number profile with inactivation of TP53, PTEN, and RB1. *Acta Neuropathol.* 2021;142(1):179-189.

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. SNO and EANO practice guideline update: Anticonvulsant prophylaxis in patients with newly diagnosed brain tumors. *Neuro Oncol.* 2021;23(11):1835-1844.

Sievers P, Sill M, Schrimpf D, Stichel D, Reuss DE, Sturm D, Hench J, Frank S, Krskova L, Vicha A, Zapotocky M, Bison B, Castel D, Grill J, Debily MA, Harter PN, Snuderl M, Kramm CM, Reifenberger G, Korshunov A, Jabado N, Wesseling P, **Wick W**, Solomon DA, Perry A, Jacques TS, Jones C, **Witt O**, Pfister SM, von Deimling A, Jones DTW, Sahm F. A subset of pediatric-type thalamic gliomas share a distinct DNA methylation profile, H3K27me3 loss and frequent alteration of EGFR. *Neuro Oncol.* 2021;23(1):34-43.

Venkataramani V, Tanev DI, Kuner T, **Wick W**, Winkler F. Synaptic input to brain tumors: clinical implications. *Neuro Oncol.* 2021;23(1):23-33.

Kilian M, Bunse T, **Wick W**, Platten M, Bunse L. Genetically Modified Cellular Therapies for Malignant Gliomas. *Int J Mol Sci.* 2021;22(23):12810.

Platten M, Bunse L, **Wick W**. Emerging targets for anticancer vaccination: IDH. *ESMO Open.* 2021;6(4):100214.

Tesileanu CMS, Sanson M, **Wick W**, Brandes AA, Clement PM, Erridge SC, Vogelbaum MA, Nowak AK, Baurain JF, Mason WP, Wheeler H, Chinot OL, Gill S, Griffin M, Rogers L, Taal W, Rudà R, Weller M, McBain C, van Linde ME, Aldape K, Jenkins RB, Kros JM, Wesseling P, von Deimling A, Hoogstrate Y, de Heer I, Atmodimedjo PN, Dubbink HJ, Brouwer RWW, van IJcken WFJ, Cheung KJ, Golfinopoulos V, Baumert BG, Gorlia T, French PJ, van den Bent MJ. Temozolomide and Radiotherapy versus Radiotherapy Alone in Patients with Glioblastoma, IDH-wildtype: Post Hoc Analysis of the EORTC Randomized Phase III CATNON Trial. *Clin Cancer Res.* 2022;28(12):2527-2535.

Platten M, Bunse L, **Wick W**. [Brain tumor immunotherapy-Possibilities and challenges of personalization]. *Nervenarzt.* 2021;92(10):996-1001.

Ghiaseddin A, Hoang Minh LB, Janiszewska M, Shin D, **Wick W**, Mitchell DA, Wen PY, Grossman SA. Adult precision medicine: learning from the past to enhance the future. *Neurooncol Adv.* 2020;3(1):vdaa145.

Park JW, Sahm F, Steffl B, Arrillaga-Romany I, Cahill D, Monje M, Herold-Mende C, **Wick W**, Turcan Ş. TERT and DNMT1 expression predict sensitivity to decitabine in gliomas. *Neuro Oncol.* 2021;23(1):76-87.

Hau P, Frappaz D, Hovey E, McCabe MG, Pajtler KW, Wiestler B, Seidel C, Combs SE, Dirven L, Klein M, Anazodo A, Hattingen E, Hofer S, Pfister SM, Zimmer C, Kortmann RD, Sunyach MP, Tanguy R, Effeney R, von Deimling A, Sahm F, Rutkowski S, Berghoff AS, Franceschi E, Pineda E, Beier D, Peeters E, Gorlia T, Vanlancker M, Bromberg JEC, Gautier J, Ziegler DS, Preusser M, **Wick W**, Weller M. Development of Randomized Trials in Adults with Medulloblastoma-The Example of EORTC 1634-BTG/NOA-23. *Cancers (Basel).* 2021;13(14):3451.

Jordan B, Benesova K, Hassel JC, **Wick W**, Jordan K. How we identify and treat neuromuscular toxicity induced by immune checkpoint inhibitors. *ESMO Open.* 2021;6(6):100317.

Kessler T, **Wick W**. Oncolytic virotherapy: Potentially a game-changing tumor treatment. *Cancer Cell.* 2021;39(6):753-755.

Kollmer J, Kessler T, Sam G, Hayes JM, Lentz SI, Heiland S, Bendszus M, **Wick W**, **Weiler M**. Magnetization transfer ratio: a quantitative imaging biomarker for 5q spinal muscular atrophy. *Eur J Neurol.* 2021;28(1):331-340.

Dobrovinskaia S, Sahm F, Thier MC, Bendszus M, **Wick W**, Seliger C, Kaulen LD. Primary CNS lymphoma after CLIPPERS: a case series. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2021;92(12):1348-1349.

Panitz V, Končarević S, Sadik A, Friedel D, Bausbacher T, Trump S, Farztdinov V, Schulz S, Sievers P, Schmidt S, Jürgenson I, Jung S, Kuhn K, Pflüger I, Sharma S, Wick A, Pfänder P, Selzer S, Vollmuth P, Sahm F, von Deimling A, Heiland I, Hopf C, Schulz-Knappe P, Pike I, Platten M, **Wick W**, Opitz CA. Tryptophan metabolism is inversely regulated in the tumor and blood of patients with glioblastoma. *Theranostics.* 2021;11(19):9217-9233.

Friedrich M, Sankowski R, Bunse L, Kilian M, Green E, Ramallo Guevara C, Pusch S, Poschet G, Sanghvi K, Hahn M, Bunse T, Münch P, Gegner HM, Sonner JK, von Landenberg A, Cichon F, Aslan K, Trobisch T, Schirmer L, Abu-Sammour D, Kessler T, Ratliff M, Schrimpf D, Sahm F, Hopf C, Heiland DH, Schnell O, Beck J, Böttcher C, Fernandez-Zapata C, Priller J, Heiland S, Gutcher I, Quintana FJ, von Deimling A, **Wick W**, Prinz

- M, Platten M. Tryptophan metabolism drives dynamic immunosuppressive myeloid states in IDH-mutant gliomas. *Nat Cancer*. 2021;2(7):723-740.
- Xie R, Kessler T, Grosch J, Hai L, Venkataramani V, Huang L, Hoffmann DC, Solecki G, Ratliff M, Schlesner M, **Wick W**, Winkler F. Tumor cell network integration in glioma represents a stemness feature. *Neuro Oncol*. 2021;23(5):757-769.
- Schmid D, Warnken U, Latzer P, Hoffmann DC, Roth J, Kutschmann S, Jaschonek H, Rübmann P, Foltyn M, Vollmuth P, Winkler F, Seliger C, Felix M, Sahm F, Haas J, Reuss D, Bendszus M, Wildemann B, von Deimling A, **Wick W**, Kessler T. Diagnostic biomarkers from proteomic characterization of cerebrospinal fluid in patients with brain malignancies. *J Neurochem*. 2021;158(2):522-538.
- Berghoff AS, Liao Y, Karreman MA, Ilhan-Mutlu A, Gunkel K, Sprick MR, Eisen C, Kessler T, Osswald M, Wünsche S, Feinauer M, Gril B, Marmé F, Michel LL, Bago-Horvath Z, Sahm F, Becker N, Breckwoldt MO, Solecki G, Gömmel M, Huang L, Rübmann P, Thome CM, Ratliff M, Trumpp A, Steeg PS, Preusser M, **Wick W**, Winkler F. Identification and Characterization of Cancer Cells That Initiate Metastases to the Brain and Other Organs. *Mol Cancer Res*. 2021;19(4):688-701.
- Wick A, Bähr O, Schuler M, Rohrberg K, Chawla SP, Janku F, Schiff D, Heinemann V, Narita Y, Lenz HJ, Ikeda M, Ando Y, **Wick W**, Steinbach JP, Burger MC, Wenger K, Lassen U, Sankhala KK, Roggia C, Genvresse I, Munhoz C, Rentzsch C, Reschke S, Langer S, Wagner M, Kaulfuss S, Cai C, Lagkadinou E, Jeffers M, Peña C, Tabatabai G. Phase I Assessment of Safety and Therapeutic Activity of BAY1436032 in Patients with IDH1-Mutant Solid Tumors. *Clin Cancer Res*. 2021;27(10):2723-2733.
- Hahn A, Bode J, Alexander A, Karimian-Jazi K, Schregel K, Schwarz D, Sommerkamp AC, Krüwel T, Abdollahi A, **Wick W**, Platten M, Bendszus M, Tews B, Kurz FT, Breckwoldt MO. Large-scale characterization of the microvascular geometry in development and disease by tissue clearing and quantitative ultramicroscopy. *J Cereb Blood Flow Metab*. 2021;41(7):1536-1546.
- Blobner J, Kilian M, Tan CL, Aslan K, Sanghvi K, Meyer J, Fischer M, Jähne K, Breckwoldt MO, Sahm F, von Deimling A, Bendszus M, **Wick W**, Platten M, Green E, Bunse L. Comparative evaluation of T-cell receptors in experimental glioma-draining lymph nodes. *Neurooncol Adv*. 2021;3(1):vdab147.
- Suwala AK, Felix M, Friedel D, Stichel D, Schrimpf D, Hinz F, Hewer E, Schweizer L, Dohmen H, Pohl U, Staszewski O, Korshunov A, Stein M, Wongsurawat T, Cheunsuacchon P, Sathornsumetee S, Koelsche C, Turner C, Le Rhun E, Mühlebnner A, Schucht P, Özduman K, Ono T, Shimizu H, Prinz M, Acker T, Herold-Mende C, Kessler T, **Wick W**, Capper D, Wesseling P, Sahm F, von Deimling A, Hartmann C, Reuss DE. Oligosarcomas, IDH-mutant are distinct and aggressive. *Acta Neuropathol*. 2022;143(2):263-281.
- 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. Neurological and vascular complications of primary and secondary brain tumours: EANO-ESMO Clinical Practice Guidelines for prophylaxis, diagnosis, treatment and follow-up. *Ann Oncol*. 2021;32(2):171-182.
- Vils A, Bogowicz M, Tanadini-Lang S, Vuong D, Saltybaeva N, Kraft J, Wirsching HG, Gramatzki D, **Wick W**, Rushing E, Reifenberger G, Guckenberger M, Weller M, Andratschke N. Radiomic Analysis to Predict Outcome in Recurrent Glioblastoma Based on Multi-Center MR Imaging From the Prospective DIRECTOR Trial. *Front Oncol*. 2021;11:636672.
- Schnabel E, Knoll M, Schwager C, Warta R, Mock A, Campos B, König L, Jungk C, **Wick W**, Unterberg A, Debus J, Herold-Mende C, Abdollahi A. Prognostic Value of microRNA-221/2 and 17-92 Families in Primary Glioblastoma Patients Treated with Postoperative Radiotherapy. *Int J Mol Sci*. 2021;22(6):2960.
- Jayachandran Preetha C, Meredig H, Brugnara G, Mahmutoglu MA, Foltyn M, Isensee F, Kessler T, Pflüger I, Schell M, Neuberger U, Petersen J, Wick A, Heiland S, Debus J, Platten M, Idbaih A, Brandes AA, Winkler F, van den Bent MJ, Nabors B, Stupp R, Maier-Hein KH, Gorlia T, Tonn JC, Weller M, **Wick W**, Bendszus M, Vollmuth P. Deep-learning-based synthesis of post-contrast T1-weighted MRI for tumour response assessment in neuro-oncology: a multicentre, retrospective cohort study. *Lancet Digit Health*. 2021;3(12):e784-e794.
- Song AJ, Ding K, Alnahhas I, Laperriere NJ, Perry J, Mason WP, Winch C, O'Callaghan CJ, Menten JJ, Brandes AA, Phillips C, Fay MF, Nishikawa R, Osoba D, Cairncross JG, Roa W, **Wick W**, Shi W. Impact of lymphopenia on survival for elderly patients with glioblastoma: A secondary analysis of the CCTG CE.6 (EORTC 26062-22061, TROGo3.01) randomized clinical trial. *Neurooncol Adv*. 2021;3(1):vdab153.

- Paech D, Regnery S, Platt T, Behl NGR, Weckesser N, Windisch P, Deike-Hofmann K, **Wick W**, Bendszus M, Rieken S, König L, Ladd ME, Schlemmer HP, Debus J, Adeberg S. Assessment of Sodium MRI at 7 Tesla as Predictor of Therapy Response and Survival in Glioblastoma Patients. *Front Neurosci.* 2021;15:782516.
- Chen M, Kronsteiner D, Pfaff JAR, Schieber S, Bendszus M, Kieser M, **Wick W**, Möhlenbruch MA, Ringleb PA, Bösel J, Schönenberger S. Emergency intubation during thrombectomy for acute ischemic stroke in patients under primary procedural sedation. *Neurol Res Pract.* 2021;3(1):27. doi: 10.1186/s42466-021-00125-0.
- Tang Z, Dokic I, Knoll M, Ciamarone F, Schwager C, Klein C, Cebulla G, Hoffmann DC, Schlegel J, Seidel P, Rutenberg C, Brons S, Herold-Mende C, **Wick W**, Debus J, Lemke D, Abdollahi A. Radioresistance and Transcriptional Reprogramming of Invasive Glioblastoma Cells. *Int J Radiat Oncol Biol Phys.* 2022;112(2):499-513.
- Caramanna I, Bottomley A, Drijver AJ, Twisk J, van den Bent M, Idbaih A, **Wick W**, Pe M, Klein M, Reijneveld JC; EORTC Quality of Life Group and Brain Tumour Group. Objective neurocognitive functioning and neurocognitive complaints in patients with high-grade glioma: Evidence of cognitive awareness from the European Organisation for Research and Treatment of Cancer brain tumour clinical trials. *Eur J Cancer.* 2021;144:162-168.
- Tesileanu CMS, van den Bent MJ, Sanson M, **Wick W**, Brandes AA, Clement PM, Erridge SC, Vogelbaum MA, Nowak AK, Baurain JF, Mason WP, Wheeler H, Chinot OL, Gill S, Griffin M, Rogers L, Taal W, Rudà R, Weller M, McBain C, van Linde ME, Sabedot TS, Hoogstrate Y, von Deimling A, de Heer I, van IJcken WFJ, Brouwer RWW, Aldape K, Jenkins RB, Dubbink HJ, Kros JM, Wesseling P, Cheung KJ, Golfinopoulos V, Baumert BG, Gorlia T, Noushmehr H, French PJ. Prognostic significance of genome-wide DNA methylation profiles within the randomized, phase 3, EORTC CATNON trial on non-1p/19q deleted anaplastic glioma. *Neuro Oncol.* 2021;23(9):1547-1559.
- Burth S, Ohmann M, Kronsteiner D, Kieser M, Löw S, Riedemann L, Laible M, Berberich A, Druschler K, Rizos T, Wick A, Winkler F, **Wick W**, Nagel S. Prophylactic anticoagulation in patients with glioblastoma or brain metastases and atrial fibrillation: an increased risk for intracranial hemorrhage? *J Neurooncol.* 2021;152(3):483-490.
- Karimian-Jazi K, Neuberger U, Schregel K, Brugnara G, Schwarz D, Jäger LB, **Wick W**, Bendszus M, Breckwoldt MO. Diagnostic value of gadolinium contrast administration for spinal cord magnetic resonance imaging in multiple sclerosis patients and correlative markers of lesion enhancement. *Mult Scler J Exp Transl Clin.* 2021;7(4):20552173211047978.
- Sievers P, Sill M, Blume C, Tauziède-Espariat A, Schrimpf D, Stichel D, Reuss DE, Dogan H, Hartmann C, Mawrin C, Hasselblatt M, Stummer W, Schick U, Hench J, Frank S, Ketter R, Schweizer L, Schittenhelm J, Pugeat S, Brandner S, Jaunmuktane Z, Küsters B, Abdullaev Z, Pekmezci M, Snuderl M, Ratliff M, Herold-Mende C, Unterberg A, Aldape K, Ellison DW, Wesseling P, Reifenberger G, **Wick W**, Perry A, Varlet P, Pfister SM, Jones DTW, von Deimling A, Sahm F; German Consortium "Aggressive Meningiomas". Clear cell meningiomas are defined by a highly distinct DNA methylation profile and mutations in SMARCE1. *Acta Neuropathol.* 2021;141(2):281-290.
- Gramatzki D, Felsberg J, Hentschel B, Wolter M, Schackert G, Westphal M, Regli L, Thon N, Tatagiba M, **Wick W**, Schlegel U, Krex D, Matschke J, Roth P, Suresh MP, Kamp MA, Rushing EJ, Pietsch T, von Deimling A, Sabel M, Loeffler M, Weller M, Reifenberger G. Telomerase reverse transcriptase promoter mutation- and O6-methylguanine DNA methyltransferase promoter methylation-mediated sensitivity to temozolomide in isocitrate dehydrogenase-wild-type glioblastoma: is there a link? *Eur J Cancer.* 2021;147:84-94.
- Tesileanu CMS, Vallentgoed WR, Sanson M, Taal W, Clement PM, **Wick W**, Brandes AA, Baurain JF, Chinot OL, Wheeler H, Gill S, Griffin M, Rogers L, Rudà R, Weller M, McBain C, Reijneveld J, Enting RH, Caparrotti F, Lesimple T, Clenton S, Gijtenbeek A, Lim E, de Vos F, Mulholland PJ, Taphoorn MJB, de Heer I, Hoogstrate Y, de Wit M, Boggiani L, Venneker S, Oosting J, Bovée JVMG, Erridge S, Vogelbaum MA, Nowak AK, Mason WP, Kros JM, Wesseling P, Aldape K, Jenkins RB, Dubbink HJ, Baumert B, Golfinopoulos V, Gorlia T, van den Bent M, French PJ. Non-IDH1-R132H IDH1/2 mutations are associated with increased DNA methylation and improved survival in astrocytomas, compared to IDH1-R132H mutations. *Acta Neuropathol.* 2021;141(6):945-957.
- Chen M, Kronsteiner D, Möhlenbruch MA, Kieser M, Bendszus M, **Wick W**, Nagel S, Ringleb PA, Schönenberger S. Individualized blood pressure management during endovascular treatment of acute ischemic stroke under procedural sedation (INDIVIDUATE) - An explorative randomized controlled trial. *Eur Stroke J.* 2021;6(3):276-282.

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

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

Müller J, Kreutz C, Ringhof S, Koepfel M, Kleindienst N, Sam G, Schneeweiss A, Wiskemann J, **Weiler M**. Chemotherapy-induced peripheral neuropathy: longitudinal analysis of predictors for postural control. *Sci Rep.* 2021;11(1):2398.

Freigang M, Wurster CD, Hagenacker T, Stolte B, **Weiler M**, Kamm C, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Petri S, Kowski A, Meyer T, Koch JC, Cordts I, Deschauer M, Lingor P, Aust E, Petzold D, Ludolph AC, Falkenburger B, Hermann A, Günther R. Serum creatine kinase and creatinine in adult spinal muscular atrophy under nusinersen treatment. *Ann Clin Transl Neurol.* 2021;8(5):1049-1063.

Meyer T, Maier A, Uzelac Z, Hagenacker T, Günther R, Schreiber-Katz O, **Weiler M**, Steinbach R, Weyen U, Koch JC, Kettemann D, Norden J, Dorst J, Wurster C, Ludolph AC, Stolte B, Freigang M, Osmanovic A, Petri S, Grosskreutz J, Rödiger A, Griep R, Gaudlitz M, Walter B, Münch C, Spittel S. Treatment expectations and perception of therapy in adult patients with spinal muscular atrophy receiving nusinersen. *Eur J Neurol.* 2021;28(8):2582-2595.

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.* 2021;268(10):3610-3625.

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

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

Müller-Felber W, Vill K, Schwartz O, Blaschek A, Nennstiel U, Schara U, **Hoffmann GF**, Gläser D, Becker M, Röschinger W, Bernert G, Klein A, Kölbl H.: Neugeborenen screening auf spinale Muskelatrophie. Was muss der Pädiater wissen? *Monatsschr Kinderheilkd*, <https://doi.org/10.1007/s00112-021-01165-1> 2021

Pietz J, Becker S, Fiedler H, Nolte-Buchholtz, **Ziegler A**, von der Hagen M: Palliativversorgung von Kindern mit Spinaler Muskelatrophie Typ 1 in Deutschland vor und nach Einführung genmodifizierter Therapien. *Neuropädiatrie in Klinik und Praxis.* 20(1). 2021

Saffari A, Cannet C, Blaschek A, Hahn A, **Hoffmann GF**, Johannsen J, Kirsten R, Kockaya M, **Kölker S**, Müller-Felber W, Roos A, Schäfer H, Schara U, Spraul M, Trefz F K, Vill K, Wick W, Weiler M, **Okun JG**, **Ziegler A**: (1)H-NMR-based metabolic profiling identifies non-invasive diagnostic and predictive urinary fingerprints in 5q spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis.* 16(1):441.

von der Hagen M, Nolte-Buchholtz S, Janisch M, Pietz J, Blankenburg M, **Ziegler A**: Gene-Targeted Therapies and Palliative Care in Children with Spinal Muscular Atrophy Type I: No Intrinsic Contradiction. *J Palliat Med.* 24(2):162-163, 2021

Heyse M, Schneider C, Monostori P, **Schwarz KV**, **Hauke J**, Drüscher K, Berberich A, Zorn M, Ringleb PA, **Okun JG**, Mundiyanapurath S: Trimethylamine-N-Oxide Levels Are Similar in Asymptomatic vs. Symptomatic Cerebrovascular Atherosclerosis. *Front Neurol.* 12:617944.

Beck-Wödl S, Kehrer C, Harzer K, Haack T B, **Bürger F**, **Haas D**, Riess A, Groeschel S, Krägeloh-Mann I, Böhringer J: Long-term disease course of two patients with multiple sulfatase deficiency differs from meta-chromatic leukodystrophy in a broad cohort. *JIMD Rep.* 58(1):80-88.

Li D, Wang Q, Gong NN, Kurolap A, Feldman HB, Boy N, Brugger M, Grand K, McWalter K, Guillen Sacoto MJ, Wakeling E, Hurst J, March ME, Bhoj EJ, Nowaczyk MJM, Gonzaga-Jauregui C, Mathew M, Dava-Wala A, Simon A, Bartholomew D, Huang Y, Lee H, Martinez-Agosto JA, **Schwaibold EMC**, Brunet T, **Choukair D**, Pais LS, White SM, Christodoulou J, Brown D, Lindstrom K, Grebe T, Tiosano D, Kayser MS, Tan TY, Deardorff MA, Song Y, Hakonarson H. Pathogenic variants in SMARCA5, a chromatin remodeler, cause a range of syndromic neurodevelopmental features. *Sci Adv.* 2021;7(20):eabf2066.

Lausberg E, Gießelmann S, Dewulf JP, Wiame E, Holz A, Salvarinova R, van Karnebeek CD, Klemm P, Ohl K, Mull M, Braunschweig T, Weis J, Sommer CJ, Demuth S, Haase C, Stollbrink-Peschgens C, Debray FG, Libiouille C, **Choukair D**, Oommen PT, Borkhardt A, Surowy H, Wieczorek D, Wagner N, Meyer R, Eggermann T, Begemann M, Van Schaftingen E, Häusler M, Tenbrock K, van den Heuvel L, Elbracht M, Kurth I, Kraft F. C2orf69 mutations disrupt mitochondrial function and cause a multisystem human disorder with recurring autoinflammation. *J Clin Invest.* 2021;131(12):e143078

Salter C G, Cai Y, Lo B, Helman G, Taylor H, McCartney A, Leslie J S, Accogli A, Zara F, Traverso M, Fasham J, Lees J A, Ferla M P, Chioza B A, Wenger O, Scott E, Cross H E, Crawford J, Warshawsky I, Keisling M, Agamanolis D, Ward Melver C, Cox H, Elawad M, Marton T, Wakeling M N, Holzinger D, Tippelt S, Munteanu M, Valcheva D, Deal C, Van Meerbeke S, Walsh Vockley C, Butte M J, Acar U, van der Knaap M S, Korenke G C, **Kotzaeridou U**, Balla T, Simons C, Uhlig H H, Crosby A H, De Camilli P, Wolf N I, Baple E L: Biallelic PI4KA variants cause neurological, intestinal and immunological disease. *Brain.* 144(12):3597-3610.

Brunet T, Jech R, Brugger M, Kovacs R, Alhaddad B, Leszinski G, Riedhammer KM, Westphal DS, Mahle I, Mayerhanser K, Skorvanek M, Weber S, Graf E, Berutti R, Nécpl J, Havránková P, Pavelekova P, **Hempel M**, **Kotzaeridou U**, **Hoffmann GF**, Leiz S, Makowski C, Roser T, Schroeder SA, Steinfeld R, Strobl-Wildemann G, Hoefele J, Borggraefe I, Distelmaier F, Strom TM, Winkelmann J, Meitinger T, Zech M, Wagner M. De novo variants in neurodevelopmental disorders-experiences from a tertiary care center. *Clin Genet.* 2021;100(1):14-28.

Vetro A, Nielsen HN, Holm R, Hevner RF, Parrini E, Powis Z, Møller RS, Bellan C, Simonati A, Lesca G, Helbig KL, Palmer EE, Mei D, Ballardini E, Van Haeringen A, **Syrbe S**, Leuzzi V, Cioni G, Curry CJ, Costain G, Santucci M, Chong K, Mancini GMS, Clayton-Smith J, Bigoni S, Scheffer IE, Dobyns WB, Vilsen B, Guerrini R; ATP1A2/A3-collaborators. ATP1A2- and ATP1A3-associated early profound epileptic encephalopathy and polymicrogyria. *Brain.* 2021;144(5):1435-1450.

Bonardi CM, Heyne HO, Fiannacca M, Fitzgerald MP, Gardella E, Gunning B, Olofsson K, Lesca G, Verbeek N, Stamberger H, Striano P, Zara F, Mancardi MM, Nava C, **Syrbe S**, Buono S, Baulac S, Coppola A, Weckhuysen S, Schoonjans AS, Ceulemans B, Sarret C, Baumgartner T, Muhle H, Portes VD, Toulouse J, Nougues MC, Rossi M, Demarquay G, Ville D, Hirsch E, Maurey H, Willems M, de Bellescize J, Altuzarra CD, Villeneuve N, Bartolomei F, Picard F, Hornemann F, Koolen DA, Kroes HY, Reale C, Fenger CD, Tan WH, Dibbens L, Bearden DR, Møller RS, Rubboli G. KCNT1-related epilepsies and epileptic encephalopathies: phenotypic and mutational spectrum. *Brain.* 2021;144(12):3635-3650.

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

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

Saffari A, Schröter J, **Garbade SF**, Alecu JE, Ebrahimi-Fakhari D, **Hoffmann GF**, **Kölker S**, Ries M, **Syrbe S**. Quantitative retrospective natural history modeling of WDR45-related developmental and epileptic encephalopathy - a systematic cross-sectional analysis of 160 published cases. *Autophagy.* 2022;18(7):1715-1727.

Harris HK, Nakayama T, Lai J, Zhao B, Argyrou N, Gubbels CS, Soucy A, Genetti CA, Suslovitch V, Rodan LH, Tiller GE, Lesca G, Gripp KW, Asadollahi R, Hamosh A, Applegate CD, Turnpenny PD, Simon MEH, Volker-Touw CML, Gassen KLIV, Binsbergen EV, Pfundt R, Gardeitchik T, Vries BBA, Immken LL, Buchanan C, Willing M, Toler TL, Fassi E, Baker L, Vansenne F, Wang X, Ambrus JL Jr, Fannemel M, Posey JE, Agolini E, Novelli A, Rauch A, Boonsawat P, Fagerberg CR, Larsen MJ, Kibaek M, Labalme A, Poisson A, Payne KK, Walsh LE, Aldinger KA, Balciuniene J, Skraban C, Gray C, Murrell J, Bupp CP, Pascolini G, Grammatico P, Broly M, Küry S, Nizon M, Rasool IG, Zahoor MY, Kraus C, Reis A, Iqbal M, Uguen K, Audebert-Bellanger S, Ferec C, Redon S, Baker J, Wu Y, Zampino G, **Syrbe S**, Brosse I, Jamra RA, Dobyns WB, Cohen LL, Blomhoff A, Mignot C,

Keren B, Courtin T, Agrawal PB, Beggs AH, Yu TW. Disruption of RFX family transcription factors causes autism, attention-deficit/hyperactivity disorder, intellectual disability, and dysregulated behavior. *Genet Med.* 2021;23(6):1028-1040.

Dworschak GC, Punetha J, Kalanithy JC, Mingardo E, Erdem HB, Akdemir ZC, Karaca E, Mitani T, Marafi D, Fatih JM, Jhangiani SN, Hunter JV, Dakal TC, Dhabhai B, Dabbagh O, Alsaif HS, Alkuraya FS, Maroofian R, Houlden H, Efthymiou S, Dominik N, Salpietro V, Sultan T, Haider S, Bibi F, Thiele H, Hoefele J, Riedhammer KM, Wagner M, Guella I, Demos M, Keren B, Buratti J, Charles P, Nava C, Héron D, Heide S, Valkanas E, Waddell LB, Jones KJ, Oates EC, Cooper ST, MacArthur D, **Syrbe S, Ziegler A**, Platzer K, Okur V, Chung WK, O'Shea SA, Alcalay R, Fahn S, Mark PR, Guerrini R, Vetro A, Hudson B, Schnur RE, Hoganson GE, Burton JE, McEntagart M, Lindenberger T, Yilmaz Ö, Odermatt B, Pehlivan D, Posey JE, Lupski JR, Reutter H. Biallelic and monoallelic variants in *PLXNA1* are implicated in a novel neurodevelopmental disorder with variable cerebral and eye anomalies. *Genet Med.* 2021;23(9):1715-1725.

Begemann A, Sticht H, Begtrup A, Vitobello A, Faivre L, Banka S, Alhaddad B, Asadollahi R, Becker J, Bierhals T, Brown KE, Bruel AL, Brunet T, Carneiro M, Cremer K, Day R, Denommé-Pichon AS, Dymont DA, Engels H, Fisher R, Goh ES, Hajianpour MJ, Haertel LRM, Hauer N, **Hempel M**, Herget T, Johannsen J, Kraus C, Le Guyader G, Lesca G, Mau-Them FT, McDermott JH, McWalter K, Meyer P, Öunap K, Popp B, Reimand T, Riedhammer KM, Russo M, Sadleir LG, Saenz M, Schiff M, Schuler E, **Syrbe S**, Van der Ven AT, Verloes A, Willems M, Zweier C, Steindl K, Zweier M, Rauch A. New insights into the clinical and molecular spectrum of the novel *CYFIP2*-related neurodevelopmental disorder and impairment of the WRC-mediated actin dynamics. *Genet Med.* 2021;23(3):543-554.

Dürr M, Nissen G, Sühs KW, Schwenkenbecher P, Geis C, Ringelstein M, Hartung HP, Friese MA, Kaufmann M, Malter MP, Madlener M, Thaler FS, Kämpfel T, Senel M, Häusler MG, Schneider H, Bergh FT, Kellinghaus C, Zettl UK, Wandinger KP, Melzer N, Gross CC, Lange P, Dreyhaupt J, Tumani H, Leypoldt F, Lewerenz J; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis. CSF Findings in Acute NMDAR and *LGI1* Antibody-Associated Autoimmune Encephalitis. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.* 2021;8(6):e1086.

Döring JH, **Schröter J**, Jüngling J, Biskup S, Klotz KA, Bast T, Dietel T, Korenke GC, Christoph S, **Brennenstuhl H**, Rubboli G, Moller RS, Lesca G, Chaix Y, **Kölker S, Hoffmann GF**, Lemke JR, **Syrbe S**: Refining Genotypes and Phenotypes in *KCNA2*-Related Neurological Disorders. *Int J Mol Sci.* 22(6):2824, 2021

Mirza-Schreiber N, Zech M, Wilson R, Brunet T, Wagner M, Jech R, Boesch S, Škorvánek M, Nécpl J, Weise D, Weber S, Mollenhauer B, Trenkwalder C, Maier E M, Borggraefe I, Vill K, Hackenberg A, Pilshofer V, **Kotzaeridou U, Schwaibold E M C**, Hoefele J, Waldenberger M, Gieger C, Peters A, Meitinger T, Schormair B, Winkelmann J, Oexle K: Blood DNA methylation provides an accurate biomarker of *KMT2B*-related dystonia and predicts onset. *Brain.* doi: 10.1093/brain/awab360. 2021

Pelletier F, Perrier S, Cayami F K, Mirchi A, Saikali S, Tran LT, Ulrick N, Guerrero K, Rampakakis E, van Spaendonk RML, Naidu S, Pohl D, Gibson WT, Demos M, Goizet C, Tejera-Martin I, Potic A, Fogel BL, Brais B, Sylvain M, Sebire G, Lourenco CM, Bonkowsky JL, Catsman-Berrevoets C, Pinto P S, Tirupathi S, Stromme P, de Grauw T, Gieruszczak-Bialek D, Krageloh-Mann I, Mierzewska H, Philippi H, Rankin J, Atik T, Banwell B, Benko WS, Blaschek A, Bley A, Boltshauser E, Bratkovic D, Brozova K, Cimas I, Clough C, Corenblum B, Dinopoulos A, Dolan G, Faletra F, Fernandez R, Fletcher J, Garcia Garcia ME, Gasparini P, Gburek-Augustat J, Gonzalez Moron D, Hamati A, Harting I, Hertzberg C, Hill A, Hobson GM, Innes AM, Kauffman M, Kirwin SM, Kluger G, Kolditz P, **Kotzaeridou U**, La Piana R, Liston E, McClintock W, McEntagart M, McKenzie F, Melancon S, Misbahuddin A, Suri M, Monton F I, Moutton S, Murphy R P J, Nickel M, Onay H, Orcesi S, Ozkinay F, Patzer S, Pedro H, Pekic S, Pineda Marfa M, Pizzino A, Plecko B, Poll-The BT, Popovic V, Rating D, Rioux M F, Rodriguez Espinosa N, Ronan A, Ostergaard JR, Rossignol E, Sanchez-Carpintero R, Schossig A, Senbil N, Sonderberg Roos LK, Stevens CA, Synofzik M, Sztriha L, Tibussek D, Timmann D, Tonduti D, van de Warrenburg BP, Vazquez-Lopez M, Venkateswaran S, Wasling P, Wassmer E, Webster RI, Wiegand G, Yoon G, Rotteveel J, Schiffmann R, van der Knaap M S, Vanderver A, Martos-Moreno GA, Polychronakos C, Wolf NI, Bernard G: Endocrine and Growth Abnormalities in 4H Leukodystrophy Caused by Variants in *POLR3A*, *POLR3B*, and *POLR1C*. *J Clin Endocrinol Metab.* 106(2):e660-e674.

Richard EM, Bakhtiari S, Marsh APL, Kaiyrzhanov R, Wagner M, Shetty S, Pagnozzi A, Nordlie SM, Guida BS, Cornejo P, Magee H, Liu J, Norton BY, Webster RI, Worgan L, Hakonarson H, Li J, Guo Y, Jain M, Blesson A, Rodan LH, Abbott MA, Comi A, Cohen JS, Alhaddad B, Meitinger T, **Lenz D, Ziegler A, Kotzaeridou U**, Brunet T, Chassevent A, Smith-Hicks C, Ekstein J, Weiden T, Hahn A, Zharkinbekova N, Turpenny P, Tucci A, Yelton M, Horvath R, Gungor S, Hiz S, Oktay Y, Lochmuller H, Zollino M, Morleo M, Marangi G, Nigro V, Torella A,

Pinelli M, Amenta S, Husain R A, Grossmann B, Rapp M, Steen C, Marquardt I, Grimm M, Grasshoff U, Korrenke GC, Owczarek-Lipska M, Neidhardt J, Radio FC, Mancini C, Claps Sepulveda D J, McWalter K, Begtrup A, Crunk A, Guillen Sacoto MJ, Person R, Schnur RE, Mancardi MM, Kreuder F, Striano P, Zara F, Chung WK, Marks WA, van Eyk CL, Webber DL, Corbett MA, Harper K, Berry JG, MacLennan AH, Gecz J, Tartaglia M, Salpietro V, Christodoulou J, Kaslin J, Padilla-Lopez S, Bilguvar K, Munchau A, Ahmed ZM, Hufnagel RB, Fahey MC, Maroofian R, Houlden H, Sticht H, Mane S M, Rad A, Vona B, Jin SC, Haack TB, Makowski C, Hirsch Y, Riazuddin S, Kruer MC: Bi-allelic variants in SPATA5L1 lead to intellectual disability, spastic-dystonic cerebral palsy, epilepsy, and hearing loss. *Am J Hum Genet.* 108(10):2006-2016.

Helman G, Mendes MI, Nicita F, Darbelli L, Sherbini O, Moore T, Derksen A, Amy P, Carrozzo R, Torracco A, Catteruccia M, Aiello C, Goffrini P, Figuccia S, Smith DEC, Hadzsiev K, Hahn A, Biskup S, **Brösse I, Kotzaeridou U**, Gauck D, Grebe TA, Elmslie F, Stals K, Gupta R, Bertini E, Thiffault I, Taft RJ, Schiffmann R, Brandl U, Haack TB, Salomons GS, Simons C, Bernard G, van der Knaap MS, Vanderver A, Husain RA: Expanded phenotype of AARS1-related white matter disease. *Genet Med.* 23(12):2352-2359.

Li D, Wang Q, Gong NN, Kurolap A, Feldman HB, **Boy N**, Brugger M, Grand K, McWalter K, Guillen Sacoto MJ, Wakeling E, Hurst J, March ME, Bhoj EJ, Nowaczyk MJM, Gonzaga-Jauregui C, Mathew M, Dava-Wala A, Siemon A, Bartholomew D, Huang Y, Lee H, Martinez-Agosto JA, Schwaibold EM C, Brunet T, Choukair D, Pais L S, White S M, Christodoulou J, Brown D, Lindstrom K, Grebe T, Tiosano D, Kayser M S, Tan T Y, Deardorff M A, Song Y, Hakonarson H: Pathogenic variants in SMARCA5, a chromatin remodeler, cause a range of syndromic neurodevelopmental features. *Sci Adv.* 7(20):doi: 10.1126/sciadv.abf2066, 2021

Semino F, **Schröter J**, Willemsen M H, Bast T, Biskup S, Beck-Woedl S, **Brennenstuhl H**, Schaaf C P, **Kölker S, Hoffmann GF**, Haack TB, Syrbe S: Further evidence for de novo variants in SYNCRIP as the cause of a neurodevelopmental disorder. *Hum Mutat.* 42(9):1094-1100, 2021

Schröter J, Döring J H, **Garbade SF, Hoffmann GF, Kölker S, Ries M, Syrbe S**: Cross-sectional quantitative analysis of the natural history of TUBA1A and TUBB2B tubulinopathies. *Genet Med.* 23(3):516-523.

Sonnek B, **Döring JH, Mütze U**, Schubert-Bast S, Bast T, Balke D, Reuner G, **Schuler E, Klabunde-Cherwon A, Hoffmann GF, Kölker S, Syrbe S**: Clinical spectrum and treatment outcome of 95 children with continuous spikes and waves during sleep (CSWS). *Eur J Paediatr Neurol.* 30:121-127.

Petrik S, San Antonio-Arce V, Steinhoff BJ, **Syrbe S**, Bast T, Scheiwe C, Brandt A, Beck J, Schulze-Bonhage A. Epilepsy surgery: Late seizure recurrence after initial complete seizure freedom. *Epilepsia* 2021;62(5):1092-1104

Krey I, Heine C, Frömming M, Herrmann J, Møller RS, Weckhuysen S, Courage C, Beblo S, **Syrbe S**, Lemke JR. The Angelman Syndrome Online Registry - A multilingual approach to support global research. *Eur J Med Genet.* 2021;64(12):104349

Tietz AK, Angstwurm K, Baumgartner T, Doppler K, Eisenhut K, Elisak M, Franke A, Golombeck KS, Handreka R, Kaufmann M, Kraemer M, Kraft A, Lewerenz J, Lieb W, Madlener M, Melzer N, Mojzisova H, Möller P, Pfefferkorn T, Prüss H, Rostásy K, Schnegelsberg M, Schröder I, Siebenbrodt K, Sühs KW, Wickel J, Wandinger KP, Leyboldt F, Kuhlenbäumer G; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis (GENERATE). Genome-wide Association Study Identifies 2 New Loci Associated With Anti-NMDAR Encephalitis. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.* 2021;8(6):e1085.

Grau J, Zöllner JP, Schubert-Bast S, Kurlmann G, Hertzberg C, Wiemer-Kruel A, Bast T, Bertsche A, Bettendorf U, Fiedler B, Hahn A, Hartmann H, Hornemann F, Immisch I, Jacobs J, Kieslich M, Klein KM, Klotz KA, Kluger G, Knuf M, Mayer T, Marquard K, Meyer S, Muhle H, Müller-Schlüter K, Noda AH, Ruf S, Sauter M, Schlump JU, **Syrbe S**, Thiels C, Trollmann R, Wilken B, Willems LM, Rosenow F, Strzelczyk A. Direct and indirect costs and cost-driving factors of Tuberous sclerosis complex in children, adolescents, and caregivers: a multicenter cohort study. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1):282

Willems LM, Rosenow F, Schubert-Bast S, Kurlmann G, Zöllner JP, Bast T, Bertsche A, Bettendorf U, Ebrahimi-Fakhari D, Grau J, Hahn A, Hartmann H, Hertzberg C, Hornemann F, Immisch I, Jacobs J, Klein KM, Klotz KA, Kluger G, Knake S, Knuf M, Marquard K, Mayer T, Meyer S, Muhle H, Müller-Schlüter K, von Podewils F, Ruf S, Sauter M, Schäfer H, Schlump JU, **Syrbe S**, Thiels C, Trollmann R, Wiemer-Kruel A, Wilken B, Zukunft B, Strzelczyk A. Efficacy, Retention and Tolerability of Everolimus in Patients with Tuberous Sclerosis Complex: A Survey-Based Study on Patients' Perspectives. *CNS Drugs.* 2021;35(10):1107-1122.

Willems LM, Schubert-Bast S, Grau J, Hertzberg C, Kurlmann G, Wiemer-Kruel A, Bast T, Bertsche A, Bettendorf U, Fiedler B, Hahn A, Hartmann H, Hornemann F, Immisch I, Jacobs J, Kieslich M, Klein KM, Klotz KA, Kluger G, Knuf M, Mayer T, Marquard K, Meyer S, Muhle H, Müller-Schlüter K, Noda AH, Ruf S, Sauter M,

Schlump JU, **Syrbe S**, Thiels C, Trollmann R, Wilken B, Zöllner JP, Rosenow F, Strzelczyk A. Health-related quality of life in children and adolescents with tuberous sclerosis complex and their caregivers: A multicentre cohort study from Germany. *Eur J Paediatr Neurol*. 2021;35:111-122.

Strzelczyk A, Grau J, Bast T, Bertsche A, Bettendorf U, Hahn A, Hartmann H, Hertzberg C, Hornemann F, Im-misch I, Jacobs J, Klotz KA, Kluger G, Knake S, Knuf M, Kurlemann G, Marquard K, Mayer T, Meyer S, Muhle H, Müller-Schlüter K, von Podewils F, Rosenow F, Ruf S, Sauter M, Schäfer H, Schlump JU, Schubert-Bast S, **Syrbe S**, Thiels C, Trollmann R, Wiemer-Kruel A, Wilken B, Zukunft B, Zöllner JP. Prescription patterns of anti-seizure drugs in tuberous sclerosis complex (TSC)-associated epilepsy: a multicenter cohort study from Germany and review of the literature. *Expert Rev Clin Pharmacol*. 2021;14(6):749-760

Bayat A, Pendziwiat M, Obersztyn E, Goldenberg P, Zacher P, **Döring JH**, **Syrbe S**, Begtrup A, Borovikov A, Sharkov A, Karasińska A, Gizewska M, Mitchell W, Morava E, Møller RS, Rubboli G. Deep-Phenotyping the Less Severe Spectrum of PIGT Deficiency and Linking the Gene to Myoclonic Atonic Seizures. *Front Genet*. 2021;12:663643. doi

Lotz B, Bothe F, Deubel AK, Hesse E, Renz Y, Werner C, Schäfer S, Böck T, Groll J, von Rechenberg B, Richter W, **Hagmann S**. Preclinical Testing of New Hydrogel Materials for Cartilage Repair: Overcoming Fixation Issues in a Large Animal Model. *Int J Biomater*. 2021;2021:5583815.

Beckmann NA, Hanslmeier MG, Omlor GW, Feisst M, Maier MW, **Lehner B**. Is Negative Pressure Wound Therapy with Instillation Suitable for the Treatment of Acute Periprosthetic Hip Joint Infection? *J Clin Med*. 2021;10(15):3246.

Lunz A, Omlor GW, Schmidt G, Moradi B, **Lehner B**, Streit MR. Quality of life, infection control, and complication rates using a novel custom-made articulating hip spacer during two-stage revision for periprosthetic joint infection. *Arch Orthop Trauma Surg*. 2021 doi: 10.1007/s00402-021-04274-4.

Westhauser F, Arango-Ospina M, Losch S, Wilkesmann S, **Lehner B**, Ali MS, Peukert W, Boccaccini AR, Fellenberg J. Selective and caspase-independent cytotoxicity of bioactive glasses towards giant cell tumor of bone derived neoplastic stromal cells but not to bone marrow derived stromal cells. *Biomaterials*. 2021;275:120977.

Diehm YF, Fischer S, Wirth GA, Haug V, Orgill DP, Momeni A, Horch RE, **Lehner B**, Kneser U, Hirche C. Management of Acute and Traumatic Wounds With Negative-Pressure Wound Therapy With Instillation and Dwell Time. *Plast Reconstr Surg*. 2021;147(1S-1):43S-53S.

Hasenfratz M, Mellert K, Marienfeld R, von Baer A, Schultheiss M, Roitman PD, Aponte-Tinao LA, **Lehner B**, Möller P, Mechtersheimer G, Barth TFE. Profiling of three H3F3A-mutated and denosumab-treated giant cell tumors of bone points to diverging pathways during progression and malignant transformation. *Sci Rep*. 2021;11(1):5709.

Seidensaal K, Kieser M, Hommertgen A, Jaekel C, Harrabi SB, Herfarth K, Mechtersheimer G, **Lehner B**, Schneider M, Nienhueser H, Fröhling S, Egerer G, Debus J, Uhl M. Neoadjuvant irradiation of retroperitoneal soft tissue sarcoma with ions (Retro-Ion): study protocol for a randomized phase II pilot trial. *Trials*. 2021;22(1):134.

Brügemann D, **Lehner B**, Kieser M, Krisam J, Hommertgen A, Jaekel C, Harrabi SB, Herfarth K, Mechtersheimer G, **Sedlaczek O**, Egerer G, Geisbüsch A, Uhl M, Debus J, Seidensaal K. Neoadjuvant irradiation of extremity soft tissue sarcoma with ions (Extrem-ion): study protocol for a randomized phase II pilot trial. *BMC Cancer*. 2022;22(1):538.