



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 2024

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

Dr. phil. nat. Pamela Okun
Kordinatorin des ZSE Heidelberg
Version 1.0 vom 02.09.2025



Inhaltsverzeichnis

1	Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner	2
1.1	Aufbau und Organisation.....	2
1.1.1	Beteiligte Einrichtungen.....	4
1.2	Organisation des Erstkontaktes	4
1.2.1	Patientenpfad am ZSE Heidelberg	4
1.3	Vernetzung	5
1.3.1	Nationale Netzwerke	5
1.3.2	Internationale Netzwerke	6
1.3.3	Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe.....	6
2	Leistungserbringung in der Patientenversorgung.....	8
2.1	Mindestfallzahlen	8
2.2	Interdisziplinäre Fallkonferenzen	8
2.3	Zweitmeinungen.....	8
2.4	Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen	8
2.4.1	Modellvorhaben Genomsequenzierung	9
2.5	Register	9
2.6	Transitionsberatung am ZSE Heidelberg.....	10
3	Maßnahmen zur Qualitätssicherung	10
3.1	Interne Qualitätssicherung.....	10
3.2	Zertifizierung	11
3.3	Leitlinien und Konsensuspapiere	11
4	Lehre und Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	11
5	Forschung	14
5.1	Klinische Studien	14
5.2	Wissenschaftliche Publikationen	25
	ANHANG.....	26

1 Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner

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

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

1.1 Aufbau und Organisation

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

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

Die 18 integrierten Fachzentren des ZSE Heidelberg decken den gesamten diagnostischen Bereich für verschiedene Krankheitsgruppen ab. Die Struktur des Referenzzentrums und der integrierten Fachzentren ist dem Organigramm zu entnehmen (Abb. 1).

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

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

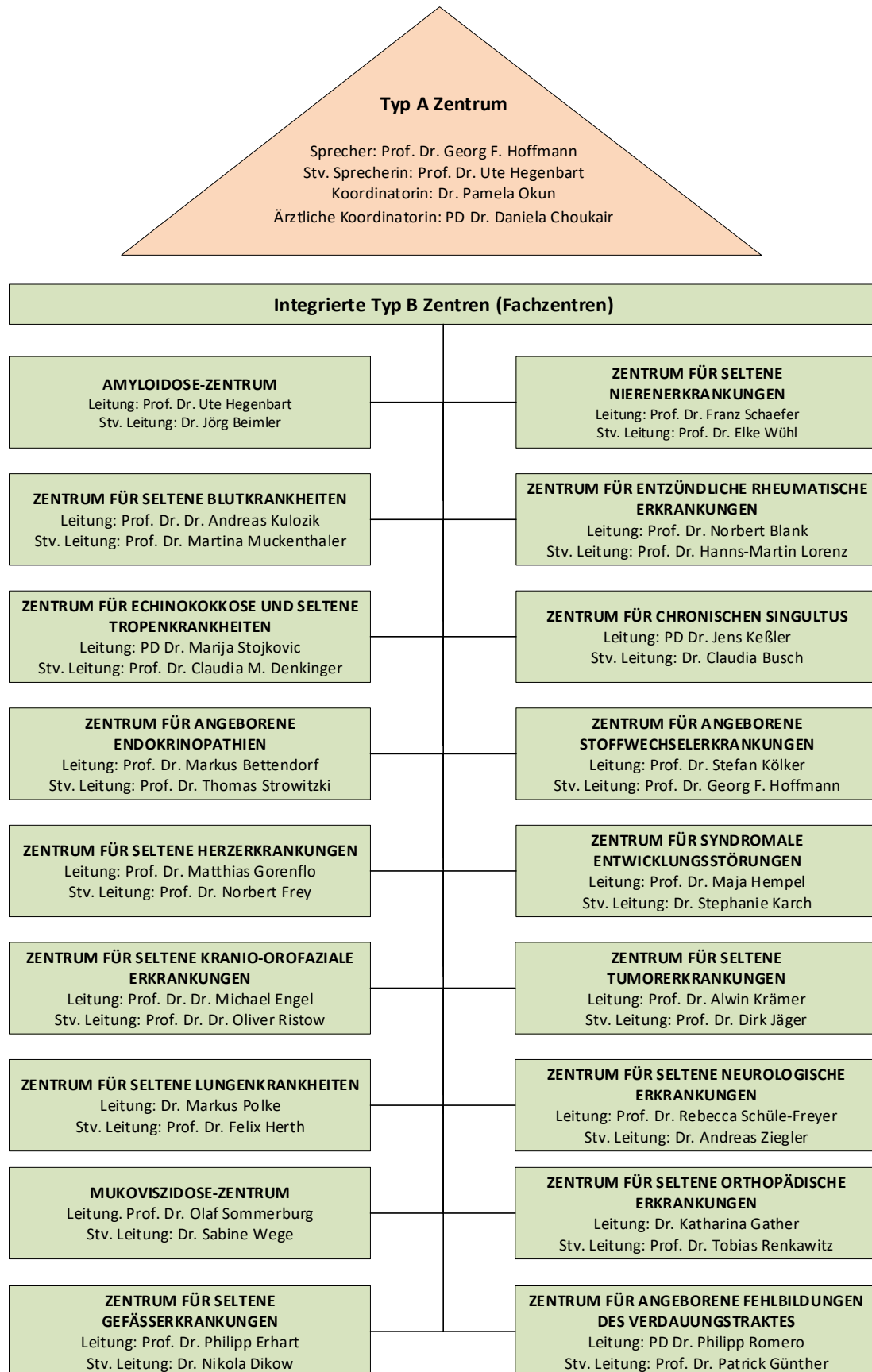


Abbildung 1: Organigramm des Zentrums für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg

1.1.1 Beteiligte Einrichtungen

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

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

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

1.2 Organisation des Erstkontaktes

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

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

1.2.1 Patientenpfad am ZSE Heidelberg

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

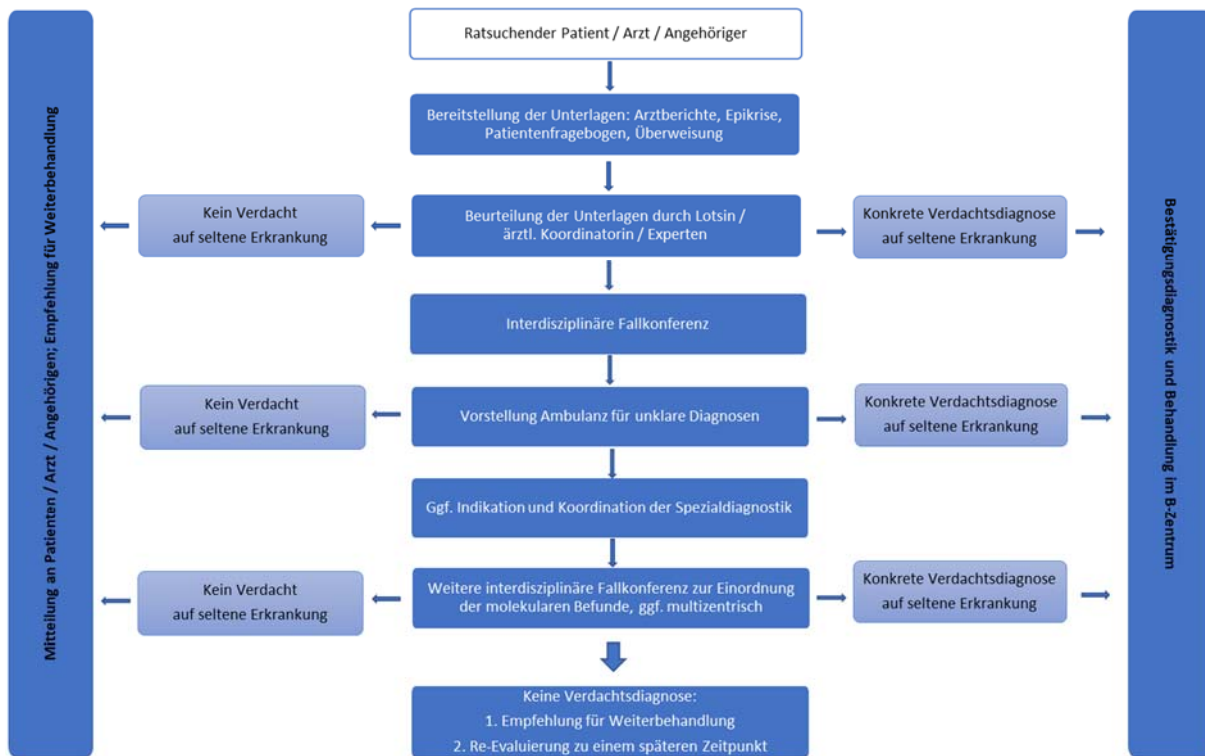


Abbildung 2: Ablaufschema bei Abklärung eines Patienten mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine seltene Erkrankung

1.3 Vernetzung

1.3.1 Nationale Netzwerke

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.

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

Mitarbeiter des 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.

Neben der ‚**Screening-Kommission**‘ sind Mitarbeiter des ZSE Heidelberg in der ‚**Kommission Seltene Erkrankungen**‘ sowie der ‚**Ad-hoc Kommission Arzneimittel für neuartige Therapien**‘ der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin vertreten. Im Juni 2024 wurde die Nationale Strategie für gen- und zellbasierte Therapien als Multi-Stakeholder-Strategie veröffentlicht (https://www.bihealth.org/fileadmin/GZT/NationaleStrategie_GCT_DE.pdf).

Auf nationaler Ebene wurden seit 2021 mehrere Projekte und neue Versorgungsstrukturen zur Verbesserung der Versorgung von Patienten mit einer seltenen Erkrankung umgesetzt. Bis zum Jahresende 2024 wurde das 2021 gestartete bundesweite Projekt Selektivvertrag (SV) für die Durchführung einer Exomanalyse zur Diagnosefindung bei Patienten mit unklaren seltenen Erkrankungen erfolgreich beendet. Das ZSE Heidelberg hat als Vertragspartner als Zentrum für Seltene Erkrankungen mit klinischer Genommedizin teilgenommen. Als Mitglied im Wissenschaftlichen Beirat des SV hat es aktiv an der Evaluierung, Verbesserung und Weiterentwicklung des SV

mitgewirkt. An der Gestaltung und Implementation des **Modellvorhabens Genomsequenzierung** (MVH) nach §64e SGB V sowohl auf nationaler als auch auf lokaler Ebene arbeitet das ZSE Heidelberg tatkräftig mit. Das MVH ist Teil der Nationalen Strategie für Genommedizin und soll für fünf Jahre die Integration der Genomsequenzierung in die Gesundheitsversorgung als Kassenleistung erprobt werden. Über diesen Zeitraum wird die Genomsequenzierung bei Betroffenen mit Krebs und Seltene Erkrankungen bundesweit einheitlich ermöglicht werden. Es besteht eine enge Vernetzung mit den am MVH teilnehmenden Zentren für seltene Erkrankungen in der Diagnosefindung von unklaren Fällen, die sich im kollegialen Austausch, interinstitutionellen Falldiskussionen und Fortbildungen widerspiegelt.

Vernetzung erfolgte auch über Forschungs- und Versorgungsprojekte wie z. B. TRANSLATE-NAMSE oder über die Medizininformatik-Initiative **CORD-MI (Collaboration on Rare Diseases)**.

1.3.2 Internationale Netzwerke

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

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

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

1.3.3 Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe

Das ZSE Heidelberg und seine integrierten Fachzentren arbeiten mit folgenden nationalen und internationalen Patientenselbsthilfeorganisationen zusammen: die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) als großes Netzwerk von Selbsthilfeorganisationen im Bereich der Seltene Erkrankungen, die als Sprachrohr, Multiplikator und Vermittler auftritt und für die Belange von Menschen mit Seltene Erkrankungen und ihren spezifischen Problemen sensibilisiert.

Amyloidose-Zentrum Heidelberg

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

Zentrum für seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen

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

Zentrum für seltene Echinokokkose und seltene Tropenerkrankungen

- Selbsthilfeforum Fuchsbandwurm

Zentrum für angeborene Endokrinopathien

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

Zentrum für seltene kranio-orofaziale Erkrankungen

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

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen

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

Mukoviszidose Zentrum Heidelberg

- Mukoviszidose e.V.

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen

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

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen

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

Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen

- Glutarazidurie e.V. FAMILIAS GA
- DIG PKU e.V. SLO Deutschland e.V.
- GlycoKids e.V.
- SSADH-Defizit e.V. Patientenvereinigung VKS
- Morbus Wilson e.V. Hämochromatose Vereinigung Deutschland e.V.
- International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies [iPOPI]

Zentrum für syndromale Entwicklungsstörungen

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

Zentrum für angeborene Fehlbildungen des Verdauungstraktes

- SOMA e.V.

2 Leistungserbringung in der Patientenversorgung

2.1 Mindestfallzahlen

Die Routinekodierung am UKL Heidelberg erfolgt nach dem gültigem ICD-10-GM. Die vom DIMDI aktuell herausgegebene Datei Alpha-ID-SE ist im Heidelberger Krankenhausinformationssystem implementiert. Seit Mitte 2020 werden Patienten mit dem Orpha-Code erfasst. 2024 wurden 4.966 stationäre Fälle (voll- und teilstationär) mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung mit dem Orpha-Code dokumentiert.

2.2 Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Regelmäßig werden Patienten mit speziellen Krankheitsbildern innerhalb der Fachzentren in interdisziplinären Fallkonferenzen vorgestellt und Diagnostik- und Therapiekonzepte besprochen. Des Weiteren unterstützt das ZSE Heidelberg andere Krankenhäuser oder spezialisierte Reha-Einrichtungen durch Beratungsleistungen in der Therapieplanung. Innerhalb des Netzwerkes Seltene Erkrankungen Baden-Württemberg ist eine Struktur geschaffen worden, in der regelmäßig interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen stattfinden. Neben diagnostischen und therapeutischen Empfehlungen kann in diesen Fallkonferenzen auch auf den Umgang mit psychosomatischen Erkrankungen eingegangen werden. Auch im Rahmen der DRNs finden überregionale fachspezifische Fallkonferenzen statt. Für das Jahr 2024 wurden 129 interdisziplinäre Fallkonferenzen für stationäre Patienten externer Krankenhäuser und Reha-Einrichtungen durchgeführt.

2.3 Zweitmeinungen

Das ZSE Heidelberg stellt seine Fachexpertise den Mitgliedern seines Netzwerkes zur Verfügung. Es unterstützt andere Leistungserbringer durch die interdisziplinäre Expertise bei der Prüfung und Bewertung von Patientendaten und vermittelt Behandlungsempfehlungen. Auf Ebene der Fachzentren fanden 2024 über 150 fachspezifische Kolloquien statt und die Experten des Zentrums haben 1.109 Beratungen für andere Krankenhäuser durchgeführt.

2.4 Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Etwa 80% der seltenen Erkrankungen haben eine monogene Ursache. In diesen Fällen kann die Diagnose in der Regel durch eine genetische Untersuchung gestellt werden. Die genetische Diagnostik wird überwiegend im Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Heidelberg durchgeführt. Die Diagnostiklabore des Instituts für Humangenetik haben eine Akkreditierung nach DIN EN ISO 15189.

Bei 525 Patienten wurde eine Exom- bzw. eine Genomsequenzierung veranlasst.

	Auffällig	Unauffällig	Quote	Ausstehend	Anzahl
Exome	98	416	19,1%	9	525

Die Rate an genetischen Diagnosen liegt im Bereich vergleichbarer Studien, die mittels Exom-Analyse Patienten mit Erkrankungen aus dem Autismusspektrum untersucht haben. Das Institut für Humangenetik hat seinen Schwerpunkt in Autismusspektrum-Erkrankungen, dementsprechend besteht hier eine Selektion an Patienten. Für Autismusspektrum-Erkrankungen ist ein relativ niedriger Anteil von monogenen Ursachen bekannt (nach aktuellen Studien ca. 10 %). Dennoch ist es wichtig, die Patienten mit einer monogenen Erkrankungsursache zu erkennen. Die dafür geeignete genetische Untersuchungsmethode ist die Exom- bzw. Genomanalyse. Am Standort Heidelberg werden soweit wie möglich Trio-Genomanalysen durchgeführt.

2.4.1 Modellvorhaben Genomsequenzierung

Im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung (MVH) können Patienten mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung, eine erbliche Tumorprädisposition oder eine onkologische Erkrankung mittels Genomsequenzierung untersucht werden. Dies soll eine frühzeitige und spezifische Diagnose und damit eine individualisierte Therapie ermöglichen. Die dabei erhobenen klinischen und genomischen Daten werden sowohl für die präzise Diagnosestellung und/oder Therapieempfehlung der eingeschlossenen Patienten genutzt als auch für die Evaluation der Qualität der medizinischen Behandlung und des Modellvorhabens insgesamt. Bei entsprechender Patienteneinwilligung können die Daten auch in der genomischen Forschung verwendet werden als wertvolle Grundlage für die Entwicklung neuer Therapien, die Personalisierung von Behandlungsansätzen und die Erforschung genetischer Ursachen von seltenen Krankheiten oder Krebserkrankungen. Die Patientenrekrutierung hat im Oktober 2024 begonnen.

Das A-Zentrum hat aktiv an der Implementation und Umsetzung der Prozesse am Heidelberger Standort mitgewirkt. Dies betrifft u.a. die Anmeldung der Patienten zum Modellvorhaben durch den behandelnden Arzt, die Besprechung der angemeldeten Patienten in einer interdisziplinären Fallkonferenz, die Dokumentation der an einen klinischen Datenknoten zu übermittelnden Daten, die digitale Bereitstellung der zu übermittelnden Daten zur Übertragung an den klinischen Datenknoten durch das Datenintegrationszentrum (DIZ).

2.5 Register

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

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

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

- CERTAIN: Europäisches Register für pädiatrische Nierentransplantation
- CERTAIN-Li: Europäisches Register für pädiatrische Lebertransplantation
- IPPN: Internationales Register für Pädiatrische Peritonealdialyse
- IPHN: Internationales Register für Pädiatrische Hämodialyse
- PODONET: Internationales Register für steroidresistentes nephrotisches Syndrom bei Kindern
- IPNA Global KRT Registry: Internationales Register für pädiatrische Nierenersatztherapie
- Europäisches-Register für distale renale tubuläre Azidose
- Europäisches Register für pädiatrische SLE-Nephritis
- Europäisches-Register für Cystinurie
- Nationales Register für Chronischer Singultus
- STXBP1 Register
- KCNQ2-Register
- KCNB1-Register
- CDKL5-Register
- KCNA2-Register

2.6 Transitionsberatung am ZSE Heidelberg

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

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

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

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

3 Maßnahmen zur Qualitätssicherung

3.1 Interne Qualitätssicherung

Das UKL Heidelberg hält neben einem Qualitätsmanagementsystem ein Qualitätssicherungssystem und ein klinisches Risikomanagement vor. Die Qualitätssicherung des UKL Heidelberg ist an den Richtlinien des G-BA, der

Bundesärztekammer und den relevanten gesetzlichen Vorgaben zur externen Qualitätssicherung nach § 137 SGB V ausgerichtet.

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

3.2 Zertifizierung

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

Am 19. Februar 2024 fand die erste Überwachung der Zertifizierung statt. Nach Prüfung der eingereichten Dokumente wurde dem ZSE Heidelberg im Juni 2024 die Aufrechterhaltung der Zertifizierung durch ClarCert bestätigt.

3.3 Leitlinien und Konsensuspapiere

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

4 Lehre und Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

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

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

Amyloidose-Zentrum Heidelberg

- Amyloidose. Onkopedia Webinar am 26.01.2024
- Fokus Hämatologie: AL-Amyloidose – Herausforderungen und neue Perspektiven in der Versorgung von Patienten am 13.03.2024
- Kardiologie interdisziplinär: Amyloidose am 20.04.2024 in Fulda
- 3. Amyloidose Symposium Heidelberg – Kardiale Amyloidose: praxisnahe Innovation für morgen am 04.05.2024 in Heidelberg
- Fokus Hämatologie AL-Amyloidose: Wie sieht der Therapie-Standard aus und gehört die autologe Transplantation noch dazu? 14. Fuldaer Herztage am 06.09.2024
- Qualitätszirkel ze:roPRAXEN GbR am 09.10.2024
- BNK Kardiologie Regional Dortmund am 25.-26.10.2024
- Amyloidose Masterclass Frankfurt am 01.-02.11.2024
- Alnylam DACH Amyloidose Forum am 22.-23.11.2024

- Münchener Amyloidose Expertenforum virtuell am 27.11.2024

Zentrum für seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen

- Weiterbildung Innere Medizin (WIN): FMF und andere Fiebersyndrome am 08.03.2024
- 10. Symposium für chronisch-entzündliche Erkrankungen am 09.10.2024, Heidelberg
- Tag der Internistischen Rheumatologie am 11.09.2024, Heidelberg
- Pathogenese, Diagnostik und Therapie der Still Krankheit (AOSD) am 16.10.24, Ulm

Zentrum für kranio-orofaziale Erkrankungen

- MKG UPDATE 2024: Hot Topic: Craniofaciale Chirurgie am 26. und 27. Januar 2024 in Wiesbaden
- Diagnostik und Therapie von Patienten mit Kraniosynostosen, Deutscher interdisziplinärer Arbeitskreis Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten / Kraniofaziale Anomalien am 01.03.2024 in Heidelberg
- S2k-Leitlinie Diagnostik und Therapie von Patienten mit Kraniosynostosen, 141. Deutschen Chirurgie Kongress am 24. April 2024 in Leipzig
- Diagnostik und Therapie von Patienten mit Kraniosynostosen, Treffen CRANIO-Net am 14. Juni 2024
- Current concepts and new tendencies in Cleft & Craniofacial surgery, 74. Kongress & das Praxisführungsseminar der Deutschen Gesellschaft für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie e.V. am 07. Juni 2024 in Heidelberg

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen

- Patiententag für Patienten mit interstitiellen und seltenen Lungenerkrankungen am 24. September 2024 in Heidelberg

Mukoviszidose-Zentrum Heidelberg

- 19. Symposium des Heidelberger Mukoviszidose-Zentrums am 15. Juni 2024 in Heidelberg

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen

- TSC-Zentrentreffen am 14. Mai 2024 in Berlin
- 10.01.2024: Early drain: Wer profitiert von einer Lumbalen Drainage nach aneurysmatischer Subarachnoidalblutung?
- 24.01.2024: Evidenz und Rahmenbedingungen der strukturierten Schlaganfall-Nachsorge
- 07.02.2024: Neue Entwicklungen in der Epilepsitherapie
- 21.02.2024: Update der Therapie der myasthenen Krise
- 24.04.2024: Aktuelles zu peripheren und zentralen Schwindelformen
- 05.06.2024: Diagnostischer und prognostischer Nutzen von SPECT und PET in der Klinik: Parkinson-Syndrome und Demenzen
- 19.06.2024: Augmentation of Mobility and Motor Performance: Soft Wearable Exosuits for Medicine, Wellness, and the Workplace
- 26.06.2024: Epilepsiediagnostik
- 03.07.2024: Schlaganfallnachsorge
- 16.10.2024: Neurologic disorders in patients with non-Hodgkin lymphoma
- 23.10.2024: Dekompressive Kraniektomie – Evidenz bei der intrazerebralen Blutung
- 13.11.2024: The power of AI in neurological research – ready to replace RCTs?
- 20.11.2024: Augmentation of Mobility and Motor Performance: Soft Wearable Exosuits for Medicine, Wellness, and the Workplace
- 27.11.2024: Therapie in der funktionsgeleiteten Neuroonkologie

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen

- 51. Symposium der Interdisziplinären Studiengruppe „Nierentransplantation im Kindes- und Jugendalter“ in Heidelberg am 3. Mai 2024
- 52. Symposium der Interdisziplinären Studiengruppe „Nierentransplantation im Kindes- und Jugendalter“ in Heidelberg am 6./7. Dezember 2024

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

- 20.02.2024: Impact of RNAi medication on the management of patients with Primary Hyperoxaluria typ1
- 22.02.2024: Urinary tract infection and vesicoureteral reflux management
- 05.03.2024: TSC Guideline
- 19.03.2024: C3G and IC-MPGN: an update
- 09.04.2024: Rickets in children and adults
- 23.04.2024: Patient involvement in guidelines
- 07.05.2024: FAQ on TMA
- 14.05.2024: Overview of biostatistical approaches in clinical research of rare diseases
- 21.05.2024: ISN-IPNA: Making Life Better – Importance of Palliative Care in Pediatric Nephrology
- 05.06.2024: ADPKD in children
- 02.07.2024: Familial Hypomagnesemia
- 09.07.2024: Renal Tubular Acidosis
- 30.07.2024: Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Carcinoma (HLRCC)
- 10.09.2024: Monoclonal gammopathy of renal significance (MGRS)
- 19.09.2024: IPNA: Chronic kidney disease care in low resource settings: Can we make it a smooth ride for children?
- 08.10.2024: Ciliopathies
- 23.10.2024: ERN eUROGEN: Duplex kidney anomalies - diagnosis and contemporary treatment
- 07.11.2024: IPNA/ISPD: 2024 ISPD guidelines on peritonitis and exit site infection
- 12.11.2024: ADTKD
- 19.11.2024: Highlights from the KDIGO Clinical Practice Guideline for ADPKD
- 26.11.2024: CKD-mineral and bone disorder after TX
- 27.11.2024: ESPN/ERA: Transition of Patients with Genetic Kidney Diseases
- 05.12.2024: IPNA: Nutritional management during AKI
- 17.12.2024: IPNA IgA Nephropathy Guideline

Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen

- Wöchentliches Seminar Pädiatrische Stoffwechselmedizin (für interne und externe Ärzte sowie Studenten im Praktischen Jahr)
- Towards Genomic Newborn Screening in Germany: Risks, Opportunities, Challenges am 18.+19. März 2024 in Heidelberg
- Morbus Wilson: Arzt-Patienten-Symposium am 28. September 2024 in Heidelberg

Zentrum für syndromale Entwicklungsstörungen

- MYT1L Familientreffen in Heidelberg am 19. Oktober 2024 in Heidelberg
- 08.05.2024: Genomic Medicine: From molecular mechanisms to therapeutic strategies
- 19.06.2024: Cancer predisposition in precision oncology – insights from the NCT/DKTK MASTER program
- 03.07.2024: The fast and the curious: High-throughput in vivo selection of synthetic gene therapy vectors
- 31.07.2024: Regulating microglial interferon response in neurodegenerative disease
- 18.09.2024: Sensory-hormonal coupling in the postpartum hypothalamus

- 16.10.2024: Spatial omics technologies for topographic biomarker discovery

5 Forschung

5.1 Klinische Studien

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

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

Amyloidose-Zentrum Heidelberg

EudraCT: 2020-004001-32	A phase 2 study of Belantamab Mafodotin in patients with relapsed or refractory AL amyloidosis
NCT04973137	A Phase 3, Randomized, Multicenter, Double-Blind, Placebo-Controlled, Efficacy and Safety Study of Birtamimab Plus Standard of Care vs. Placebo Plus Standard of Care in Mayo Stage IV Subjects with Light Chain (AL) Amyloidosis
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
NCT04504825	Eine doppelblinde, multizentrische Phase-III-Studie zur Evaluierung der Wirksamkeit und Sicherheit von CAEL-101 und einer Plasmazelldyskrsietherapie im Vergleich zu einem Placebo und einer Plasmazelldyskrsietherapie bei Patienten ohne vorherige Plasmazelldyskrsietherapie mit AL-Amyloidose im Mayo-Stadium IIIb

Zentrum für seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen

NCT05001737	Evaluate Efficacy, Safety and Tolerability, PK and PD of Emapalumab in Children and Adults With MAS in Still's or SLE
NCT05531565	A 2-Part Study to Learn Whether Litifilimab (BIIB059) Injections Can Improve Symptoms of Adult Participants Who Have Active Cutaneous Lupus Erythematosus

Zentrum für seltene Bluterkrankungen

NCT04657822	An Open-label, Multi-center, Phase IV, Rollover Study for Patients with Sickle Cell Disease Who Have Completed a Prior Novartis-Sponsored Crizanlizumab Study
NCT03207009	A Phase 3 Single Arm Study Evaluating the Efficacy and Safety of Gene Therapy in Subjects With Transfusion-dependent β -Thalassemia by Transplantation of Autologous CD34+ Stem Cells Transduced Ex Vivo With a Lentiviral β A-T87Q-Globin Vector in Subjects \leq 50 Years of Age
NCT04624659	An Adaptive, Randomized, Placebo-controlled, Double-blind, Multi-center Study of Oral Etavopivat, a Pyruvate Kinase Activator in Patients with Sickle Cell Disease

NCT02633943	Longterm Follow-up of Subjects with Transfusion-Dependent β -Thalassemia Treated with Ex Vivo Gene Therapy Using Autologous Hematopoietic Stem Cells Transduced with a Lentiviral Vector
	REG 501: Z.n. Gentherapie bei β -Thalassaemia major
	SCNIR - Internationales Register für schwere chronische Neutropenien
	ESID-Registry: European Society for Immunodeficiencies
	PKD AGIOS: Pyruvat Kinase Deficiency
NCT02912143	GEPHARD (GERman Pediatric Haemophilia Reserch Database)
Biotest NIS-016	Nicht-interventionelle Studie zur Langzeitbehandlung von Hämophilie-A-Patienten
NIS-Previq	Blutungsprophylaxe in der Hämophilie A mit Octanate, Wilate und Nuwiq: eine prospektive, nicht-interventionelle Studie zur Untersuchung prophylaktischer Behandlungsschemata in der klinischen Praxis

Zentrum für Echinokokkose und seltene Tropenerkrankungen

	Chirurgische Therapie der hepatischen zystischen Echinokokkose – Analyse der Komplikationen, Rezidive und chirurgischen Intervention
	Diagnostische Abklärungswege, klinische Präsentation und Therapieverläufe bei Patientinnen mit der Enddiagnose Familiäres Mittelmeerfieber

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
EudraCT Number: 2020-004381-19	A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Safety and Efficacy of Crinecerfont (NBI-74788) in Pediatric Subjects with Classic Congenital Adrenal Hyperplasia, Followed by Open-Label Treatment

NCT00903110	Global Patient Registry to Monitor Long-term Safety and Effectiveness of Increlex® in Children and Adolescents With Severe Primary Insulin-like Growth Factor-1 Deficiency (SPIGFD).
	Multicenter registry for patients with childhood-onset craniopharyngioma, xanthogranuloma, cysts of Rathke's pouch, meningioma, pituitary adenoma, arachnoid cysts
I-DSD Study	Assessment of bone age in individuals with sex chromosomal mosaicism (ID 202106_MC)
I-DSD Registry	46,XY Gonadal dysgenesis study
	46,XY Gonadal dysgenesis; diagnosis and long-term outcome at puberty
	Elektronische Anwendungsbeobachtung Saizen® - online zur Therapie von Patienten mit pädiatrischen Indikationen wie Wachstumshormon-Mangel (GHD), Small for Gestational Age (SGA), Ullrich-Turner-Syndrom (UTS) und von präpubertären Patienten mit chronischer Nierenerkrankung (CRI) sowie Substitutionstherapie bei Erwachsenen mit ausgeprägtem Wachstumshormonmangel (AGHD) mit rh-GH (rekombinantes humanes Wachstumshormon)
	DGKED Hypodok
	DGKED-QS: AGS

Zentrum für seltene kranio-orofaziale Erkrankungen

	Einfluss des operativen Eingriffs auf die Orbita, Stirnregion und Gesichtssymmetrie bei Kindern mit einseitiger Koronarnahtsynostose anhand der 3D Fotogrammetrie
	Genetische Untersuchung bei Einzelnahtsynostosen
	Klinische Untersuchung nach Einsatz resorbierenden Osteosynthesematerialien im Rahmen von umformenden Schädeloperation auf Stabilität, Rezidivrate und Komplikationen
	Bestimmung der Lebensqualität bei Kindern mit nichtsyndromalen Kraniosynostosen
	Einsatz patientenspezifischer Implantate (PSI) bei Kraniosynostosen

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen

EudraCT Number: 2022-001950-45	An Open-Label Extension Study to Assess the Safety, Tolerability, and Effectiveness of the Long-Term use of Treprostinil Palmitil Inhalation Powder in Participants with Pulmonary Hypertension Associated with Interstitial Lung Disease
--------------------------------	---

EudraCT Number: 2023-507353-15-00	An open-label extension trial of the long-term safety and efficacy of BI 1015550 taken orally in patients with idiopathic pulmonary fibrosis (IPF) and progressive pulmonary fibrosis (PPF) (FIBRONEER™-ON)
EudraCT Number:2023-510249-79-00	A Phase IIa/IIb, randomised, double blind, placebo-controlled, parallel-group dose-finding study to examine the efficacy and safety of BI 1839100 administered orally over a 12-week treatment period in patients with idiopathic pulmonary fibrosis or progressive pulmonary fibrosis with clinically meaningful cough
EudraCT Number: 2023-503697-21	A Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled, Phase 3 Study to Evaluate the Efficacy, Safety, and Tolerability of BMS-986278 in Participants with Idiopathic Pulmonary Fibrosis
EudraCT Number: 2023-503699-25	A Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled, Phase 3 Study to Evaluate the Efficacy, Safety, and Tolerability of BMS-986278 in Participants with Progressive Pulmonary Fibrosis
EudraCT Number: 2023-509371-16	A Phase 2, randomized, double-blind, placebocontrolled, parallel group study (TRANSFORM) to evaluate the efficacy and safety of GSK3915393 in participants with Idiopathic Pulmonary Fibrosis (IPF)
NCT04680832	Exhaled Breath Analysis Using eNose Technology as a Biomarker for Diagnosis and Disease Progression in Fibrotic ILD (ILDnose)
NCT04304898	An International Patient-led Registry in Fibrotic Interstitial Lung Diseases Using eHealth Technology

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 Galicafator/Navocafator/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)

EudraCT-Number 2022-000627-20: F8394-201	Bewertung der Wirksamkeit und Sicherheit von FORE8394, einem BRAF Inhibitor
EudraCT-Number 2018-005027-16: Improve CO-DEL	Verbesserung des funktionellen Ergebnisses für Patienten mit neu diagnostiziertem Grad II oder III-Gliom mit Kodeletion von 1p/19q
EudraCT-Number 2020-002250-24:	GBM-AGILE - Global Adaptive Trial Master Protocol zur Bewertung mehrerer Therapien bei neu diagnostiziertem und wiederauftretendem GBM
EUCT number 2022-502051-56-00	The ACTION Study: ONC201 in H3 K27M-mutant Diffuse Glioma Following Radiotherapy
EudraCT Number 2021-001029-32	A Phase 1/2 Study of PBI-200 in Subjects with NTRK-Fusion-Positive Advanced or Metastatic Solid Tumors
EudraCT-Number 2023-505267-36-00	Lomustin mit oder ohne erneute Bestrahlung bei Erstprogression eines Glioblastoms: eine randomisierte Phase-III-Studie (LEGATO)
PerSurge / NOA-30	Klinische und translationale kontrollierte Studie zur perioperativen Perampanelbehandlung von Patienten mit progressivem Glioblastom
GENERATE	Datenbank und Biomaterialsammlung des deutschen Netzwerks zur Erforschung autoimmuner Enzephalitiden (German Network für Research on Autoimmune Encephalitis, GENERATE)
EudraCT number 2021-001427-40	An Open-Label, Extension Study to Assess the Long-Term Safety and Efficacy of ION-682884 in Patients with Hereditary Transthyretin-Mediated Amyloid Polyneuropathy

EudraCT-Number 2024-513547-82	Eine randomisierte, multizentrische, doppelblinde, placebokontrollierte Studie der Phase III zur Prävention der Transthyretin-Amyloidose bei jungen Menschen mit Acoramidis
EudraCT number 2021-001294-23	A Phase 3b Study to Evaluate Higher Dose Nusinersen (BIIB058) in Patients With Spinal Muscular Atrophy Previously Treated With Risdiplam
EudraCT number 2021-000708-39	Phase I/II trial of meclofenamate in progressive MGMT-methylated glioblastoma under temozolomide second-line therapy
NEMOS	Diagnostik, Therapie und Verlaufskontrolle der Neuromyelitis optica: eine nicht interventionelle Kohortenstudie (Registerstudie) bei Neuromyelitis-optica-Spektrum-Erkrankungen und MOG-IgG-assoziiierter Enzephalomyelitis
SMArtCare	Multizentrische, retro- und prospektive Datensammlung zur Verlaufsbeobachtung und Therapieevaluation bei 5q-assoziiierter spinaler Muskelatrophie (SMA)
NOA-13	Prospektive Beobachtungsstudie zur Chemotherapie bei nicht spezifisch vorbehandelten Patienten mit primärem ZNS-Lymphom (PZNSL)
EARLY-ALS	Studie zur Untersuchung von Frühsymptomen bei Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose und anderen Motoneuronenerkrankungen
TEAR-ALS	Studie zur Analyse von Biomarkern aus Tränenflüssigkeit bei Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose und anderen Motoneuronenerkrankungen
	Defizite und Verbesserungspotential in der psychosozialen und palliativen Versorgung von ALS-Patienten in Deutschland
TreatHSP	Erfassung des natürlichen Verlaufs und Etablierung von Progressionsparametern sowie Outcomes für klinische Studien für die Erkrankungsgruppe der Hereditären Spastischen Spinalparalysen, Spastischen Ataxien und Hereditären Ataxien
TreatPOLR3A	Verlauf der POLR3A-assoziierten spastischen Ataxie und die Entwicklung multimodaler Progressionsmarker
MetabRND	Metabolische Charakterisierung seltener neurologischer Erkrankungen
	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
Move Covid Projekt	Modellprojekt Molekularimmunologische Charakterisierung & multimodal-multizentrische intersektorale Versorgung von Long COVID im Kindes- und Jugendalter in Baden-Württemberg (MOVE-COVID-BW)
INTEGRATE-ATMP	Innovationsfondprojekt zur Entwicklung harmonisierter und qualitätsgesicherter Instrumente zur Sicherung der bestmöglichen Behandlungsqualität von Patientinnen und Patienten, die mit ATMPs behandelt werden (https://integrate-atmp.de/)
FAIR-DMD	Aufbau eines krankheitsspezifischen Fachgesellschaftsregisters für PatientInnen mit Duchenne Muskeldystrophie

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen

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
IM103-402	Evaluation of Conversion from Calcineurin Inhibitor- to Belatacept-based Immunosuppression in Adolescent Renal Transplant Recipients and their Compliance with Immunosuppressive Medications
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
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
NeoCyst	NEOCYST - Network for Early Onset Cystic Disease

NCT06057545	Pharmacokinetics, Effectiveness and Tolerability of Prolonged-release Tacrolimus After Paediatric Kidney Transplantation (Pro-Tac)
NCT05196035	A Study to Learn More About How Well the Study Treatment Finerenone Works, How Safe it is, How it Moves Into, Through, and Out of the Body, and the Effects it Has on the Body When Taken With an ACE Inhibitor or Angiotensin Receptor Blocker in Children With Chronic Kidney Disease and Proteinuria (FIONA)
NCT04580420	Safety & Efficacy of DCR-PHXC in Patients With PH1 and ESRD (PHYOX7)
NCT05944016	Phase 3 Clinical Trial with Dapagliflozin in Chronic Kidney Disease in Adolescents and Young Adult Patients
NCT05003986	Study of Sparsentan Treatment in Pediatrics With Proteinuric Glomerular Diseases
NCT01893710	International (Pediatric) Peritoneal Biobank
NCT03949972	The FOrMe Registry (The German Focal Segmental Glomerulosclerosis and Minimal Change Disease Registry)
NCT03969329	A Phase 3 Study of Etelcalcetide in Children With Secondary Hyperparathyroidism Receiving Hemodialysis
NCT06389474	Efficacy of INM004 in Children With STEC-HUS
NCT01522183	Atypical Hemolytic-Uremic Syndrome (aHUS) Registry

[Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen](#)

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

EudraCT number 2020-003384-25	A Phase 3 Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study of Adeno-Associated Virus Serotype 8 (AAV8)-Mediated Gene Transfer of Human Ornithine Transcarbamylase (OTC) in Patients with Late-Onset OTC Deficiency
EudraCT Number: 2021-000474-29	A Phase 3 Study of PTC923 in Subjects with Phenylketonuria
EudraCT Number: 2021-000497-28	Phase 3 Open-Label Study of PTC923 (Sepiapterin) in Phenylketonuria
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
EudraCT Number: 2020-004604-33	Open label, Multicenter, Prospective Study to Characterize the Pharmacokinetics and Pharmacodynamics of Cufence (Trientine Dihydrochloride) and to Investigate the Efficacy and Safety in Wilson's disease

Wilson Disease Registry	Multizentrische Registerstudie für Patienten mit M. Wilson zur Optimierung klinischer Behandlungspfade
DRKS00037187	Prospektive Studie zur Lebensqualität bei Patientinnen und Patienten mit Morbus Wilson
NCT06603311	Finite Treatment of Hepatitis Delta With Bulevirtide: Identification of Biomarkers Associated With Sustained Control of HDV Infection (BUL-STOP)
NCT03872921	norUrsodeoxycholic Acid vs Placebo in PSC
NCT06383403	A Study of Elafibranor in Adults With Primary Biliary Cholangitis and Inadequate Response or Intolerance to Ursodeoxycholic Acid. (ELSPIRE)
NCT05627362	A Study to Assess Safety and Effectiveness of Elafibranor in Adult Participants With Primary Sclerosing Cholangitis. (ELMWOOD)

Zentrum für syndromale Entwicklungsstörungen

DeDup15	Feinkartierung des Genotyps beim Dup 15q Syndrom
MYT1L	Klinische, molekulargenetische und funktionelle Charakterisierung des MYT1L Syndrom
PID UKHD	Erhebung der Anfragen und Verläufe am PID Zentrum am UKHD
IonGER	Identifizierung von Varianten mittels long read sequencing
EDERA RD connect	Identifizierung von ursächlichen Genetischen Varianten mittels Re-Analyse vorhandener genomischer Daten
Patientenumfrage Zusatzbefunde	Patientensicht auf den Umgang mit Zusatzbefunden

Zentrum für angeborene Fehlbildungen des Verdauungstraktes

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

Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen

DRKS00033646	Deutsches Register für thorakale Aortenpathologien
DRKS00033512	Europäisches Register für seltene Gefäßerkrankungen

Zentrum für seltene Tumorerkrankungen

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	SIOPEndymoma 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)
NCT06175845	Radiofrequency ablation via catheter and transpapillary access in patients with cholangiocarcinoma
DRKS00025927	GerPaCyst-A German Pancreas Club Cyst Registry
HeiPankReg Study	Long-term follow-up of patients with acute and chronic pancreatitis
AIO-TF/YMO-0124	RET-reat Studie - RET Alterationen in soliden Tumoren

5.2 Wissenschaftliche Publikationen

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

ANHANG

Weiterführende Links:

www.seltene-erkrankungen-heidelberg.de

www.achse-online.de

www.namse.de

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

https://www.bfarm.de/DE/Das-BfArM/Aufgaben/Modellvorhaben-Genomsequenzierung/_node.html

<https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/humangenetik/modellvorhaben>

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** (2022) Amyloidose (Leichtketten (AL) - Amyloidose). Onkopedia Leitlinien der DGHO

Sprangers B, **Hegenbart U**, Wetzels JFM (2023) Kidney Transplantation in Patients With Monoclonal Gammopathy of Renal Significance. *Transplantation* 107(5):1056-1068.

Havasi A, Heybeli C, Leung N, Angel-Korman A, Sanchorawala V, Cohen O, Wechalekar A, Bridoux F, Jaffer I, Gulgarts V, Hassoun H, Levinson M, Rosenbaum C, Milani P, Palladini G, Merlini G, **Hegenbart U**, **Schönland S**, Veelken K, Pogrebinsky A, Doros G, Landau H (2022) Outcomes of renal transplantation in patients with AL amyloidosis: an international collaboration through The International Kidney and Monoclonal Gammopathy Research Group. *Blood Cancer J* 12(8):119.

Pfister R, Hagenacker T, Heemann U, **Hegenbart U**, Heidecker B, Kruck S, Knebel F, Morbach C, Rischpler C, Schulze PC, Yilmaz A, Perings C. Versorgung von Patienten mit kardialer Amyloidose. Konsensuspapier der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie – Herz- und Kreislaufforschung e.V. (DGK), AG 40 Onkologische Kardiologie, und der Deutschen Gesellschaft für Hämatologie und medizinische Onkologie e. V. (DGHO), der Deutschen Gesellschaft für Neurologie e.V. (DGN), und der Deutschen Gesellschaft für Nephrologie e.V. (DGfN). *Kardiologie* doi.org/10.1007/s12181-023-00653-w

Zentrum für seltene Bluterkrankungen

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

Konsensus-Papiere

Lobitz S, Telfer P, Cela E, Allaf B, Angastiniotis M, Backman Johansson C, Badens C, Bento C, Bouva MJ, Canatan D, Charlton M, Coppinger C, Daniel Y, de Montalembert M, Ducoroy P, Dulin E, Fingerhut R, Frömmel C, García-Morin M, Gulbis B, Holtkamp U, Inusa B, James J, Kleanthous M, Klein J, **Kunz JB**, Langabeer L, Lapoumériou C, Marcao A, Marín Soria JL, McMahon C, Ohene-Frempong K, Périni JM, Piel FB, Russo G, Sainati L, 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

- S1-Leitlinie Anti-Diuretisches Hormon (ADH)-Mangel bei Kindern und Jugendlichen, AWMF-Registernummer 174/020 (Mitglied Leitliniengruppe Bettendorf)
- S2k-Leitlinie: Diagnostik, Therapie und Verlaufskontrolle der Primären angeborenen Hypothyreose, AWMF-Registernummer 027/017 (Mitglied Leitliniengruppe Bettendorf)
- S1-Leitlinie: Angeborene und erworbene Hyperthyreose, AWMF-Register Nr. 174/017 (Mitglied Leitliniengruppe Bettendorf)
- S2K-Leitlinie: Diagnostik und Therapie vor einer assistierten reproduktionsmedizinischen Behandlung, AWMF-Registernummer 015/085
- S2K-Leitlinie: Prävention und Therapie der Frühgeburt, AWMF-Registernummer 015/025
- S3-Leitlinie: Peri- und Postmenopause - Diagnostik und Interventionen, AWMF-Registernummer 015/062

Publizierte Leitlinien

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

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

Zentrum für seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen

- S2k-Leitlinie: Diagnostik und Therapie der systemischen Sklerose (SSc), AWMF-Registernummer 060/014

Publizierte Leitlinien und Experten-Konsensus

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

Kvacskay P, Hegenbart U, Lorenz HM, Schönland SO, **Blank N**. bDMARD can prevent the progression of AA amyloidosis to end-stage renal disease. Ann Rheum Dis. 2024 Aug 27;83(9):1200-1207.

Kuemmerle-Deschner JB, Kallinich T, Henes J, Kortus-Götze B, Oommen PT, Rech J, Krickau T, Weller-Heinemann F, Horneff G, Janda A, Foeldvari I, Schuetz C, Dressler F, Borte M, Hufnagel M, Meier F, Fiene M, Andreica I, Weber-Arden J, **Blank N**. Long-term safety and effectiveness of canakinumab in patients with monogenic auto-inflammatory diseases: results from the interim analysis of the RELIANCE registry. RMD Open. 2024 Feb 15;10(1):e003890.

Schmalzing M, Sander O, Seidl M, Marks R, **Blank N**, Kötter I, Tiemann M, Backhaus M, Manger B, Hübel K, Müller-Ladner U, Henes J. Castleman's disease in the rheumatological practice. Z Rheumatol. 2024 Dec;83(Suppl 3):289-298.

Zentrum für Echinokokkose und seltene Tropenerkrankungen

- S1-Leitlinie: Diagnostik und Therapie der Malaria, AWMF-Registernummer 042/001
- WHO konsolidierte Leitlinie Tuberkulose Modul 2; Screening www.who.int/publications/i/item/9789240022676
- WHO konsolidierte Leitlinie Tuberkulose Modul 3: Diagnostik; www.who.int/publications/i/item/9789240029415

In Bearbeitung:

WHO Arbeitsgruppe – Informal Working Group on Echinococcosis

Zentrum für seltene Herzerkrankungen

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

In Bearbeitung

AWMF-Leitlinie „Trikuspidalatresie“

Konsensus-Papiere

Skowasch D, Gaertner F, Marx N, **Medler 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, **Medler 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

- S2k-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:

Skowasch D, Bonella F, **Buschulte K**, Kneidinger N, Korsten P, Kreuter M, Müller-Quernheim J, Pfeifer M, Prasse A, Quadder B, Sander O, Schupp JC, Sitter H, Stachetzki B, Grohé C. Therapie der Sarkoidose. Ein Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin (DGP). *Pneumologie*. 2024 Mar;78(3):151-166.

Mukoviszidose-Zentrum Heidelberg

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

CF Foundation (USA) Consensus guideline

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

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen

- S2k-Leitlinie: Diagnose und Therapie der Multiplen Sklerose, Neuromyelitis-optica-Spektrum-Erkrankungen und MOG-IgG-assoziierten Erkrankungen, AWMF-Registernummer 030/050
- S2e-Leitlinie Akuttherapie des ischämischen Hirninfarktes, AWMF-Registernummer 030/046
- DEGAM Leitlinie: S3 053-011 Schlaganfall
- S3-Leitlinie Diagnostik, Therapie und Nachsorge der extracraniellen Carotisstenose, AWMF-Registernummer 004/028
- S1-Leitlinie: Ataxien des Erwachsenenalters, AWMF-Registernummer: 030/031

In Bearbeitung:

- AWMF-Leitlinie Autoantikörperassoziierte und paraneoplastische, immunvermittelte Enzephalitiden und Myelitiden
- AWMF-Leitlinie Lumbalpunktion und Liquordiagnostik
- S2k-Leitlinie Hirnmetastasen und Meningeosis neoplastica

Publizierte Leitlinien und Experten-Konsensus:

Kümpfel T, Giglhuber K, Aktas O, Ayzenberg I, Bellmann-Strobl J, Häußler V, Havla J, Hellwig K, Hümmert MW, Jarius S, Kleiter I, Klotz L, Krumbholz M, Paul F, Ringelstein M, Ruprecht K, Senel M, Stellmann JP, Bergh FT, Trebst C, Tumani H, Warnke C, **Wildemann B**, Berthele A; Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). Update on the diagnosis and treatment of neuromyelitis optica spectrum disorders (NMOSD) - revised recommendations of the Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). Part II: Attack therapy and long-term management. *J Neurol*. 2024 Jun;271(6):3702-3707.

Paraskevas KI, Mikhailidis DP, **Ringleb PA**, Brown MM, Dardik A, Poredos P, Gray WA, Nicolaidis AN, Lal BK, Mansilha A, Antignani PL, de Borst GJ, Cambria RP, Loftus IM, Lavie CJ, Blinc A, Lyden SP, Matsumura JS, Jezovnik MK, Bacharach JM, Meschia JF, Clair DG, Zeebregts CJ, Lanza G, Capoccia L, Spinelli F, Liapis CD, Jawien A, Parikh SA, Svetlikov A, Menyhei G, Davies AH, Musialek P, Roubin G, Stilo F, Sultan S, Proczka RM, Faggioli G, Geroulakos G, Fernandes E, Fernandes J, Ricco JB, Saba L, Secemsky EA, Pini R, Myrcha P, Rundek T, Martinelli O, Kakkos SK, Sachar R, Goudot G, Schlachetzki F, Lavenson GS Jr, Ricci S, Topakian R, Millon A, Di Lazzaro V, Silvestrini M, Chaturvedi S, Eckstein HH, Gloviczki P, White CJ. An international, multispecialty, expert-based Delphi Consensus document on controversial issues in the management of patients with asymptomatic and symptomatic carotid stenosis. *J Vasc Surg.* 2024 Feb;79(2):420-435.e1.

Zentrum für angeborene Nierenerkrankungen

- S2k-Leitlinie: Virusinfektionen bei Organ- und allogenen Stammzell-Transplantierten: Diagnostik, Prävention und Therapie, AWMF-Registernummer 093/002
- S2k-Leitlinie: Arterielle Hypertonie im Kindes- und Jugendalter, AWMF-Registernummer 023/040
- S2k-Leitlinie Systemischer Lupus erythematodes mit Beginn im Kindes- und Jugendalter (jSLE), AWMF-Registernummer 185/005
- S3-Leitlinie: Cystinose, AWMF-Registernummer 166/006

In Bearbeitung

- S2e-Leitlinie: Idiopathisches Nephrotisches Syndrom im Kindesalter: Diagnostik und Therapie, AWMF-Registernummer 166/001
- IPNA-Leitlinie „Development of a CVD evaluation and prevention/management guideline“
- ERKNet Clinical Practice Recommendation: Monoclonal gammopathies of renal significance
- ERKNet Clinical Practice Recommendation: Autosomal recessive polycystic kidney disease
- ERKNet Clinical Practice Recommendation: Lowe Syndrome
- ERKNet Clinical Practice Recommendation: Congenital thrombocytopenic purpura
- ERKNet Clinical Practice Recommendation: Hypomagnesemia
- ERKNet Clinical Practice Recommendation: Nephrocalcinosis
- ERKNet Clinical Practice Recommendation: Vesicourethral reflux
- ERKNet Clinical Practice Recommendation: Kidney replacement therapy initiation in children
- Inter-ERN Clinical Practice Recommendation: Use of belzutifan in von-Hippel-Lindau syndrome
- Inter-ERN Clinical Practice Recommendation: Williams-Beuren-Syndrome
- Inter-ERN Clinical Practice Recommendation: Megaureter

Publizierte Leitlinien

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 Feb 20;36(3):413-425.

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 May;25(3):e13955.

Trepiccione F, Walsh SB, Ariceta G, Boyer O, Emma F, Camilla R, Ferraro PM, Haffner D, Konrad M, Levtchenko E, Lopez-Garcia SC, Santos F, Stabouli S, Szczepanska M, Tasic V, Topaloglu R, Vargas-Poussou R, **Wlodkowski T**, Bockenbauer D. Distal renal tubular acidosis: ERKNet/ESPN clinical practice points. *Nephrol Dial Transplant.* 2021 Aug 27;36(9):1585-1596.

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

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

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

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

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

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

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

Reijman MD, Kusters DM, Groothoff JW, Arbeiter K, Dann EJ, de Boer LM, de Ferranti SD, Gallo A, Greber-Platzer S, Hartz J, Hudgins LC, Ibarretxe D, Kayikcioglu M, Klingel R, Kolovou GD, Oh J, Planken RN, Stefanutti C, Taylan C, Wiegman A, **Schmitt CP**. Clinical practice recommendations on lipoprotein apheresis for children with homozygous familial hypercholesterolaemia: An expert consensus statement from ERKNet and ESPN. *Atherosclerosis*. 2024 May;392:117525.

Mekahli D, Müller RU, Marlais M, **Wlodkowski T**, **Haerberle S**, de Argumedo ML, Bergmann C, Breysem L, Fladrowski C, Henske EP, Janssens P, Jouret F, Kingswood JC, Lattouf JB, Lilien M, Maleux G, Rozenberg M, Siemer S, Devuyt O, **Schaefer F**, Kwiatkowski DJ, Rouvière O, Bissler J. Clinical practice recommendations for kidney involvement in tuberous sclerosis complex: a consensus statement by the ERKNet Working Group for Autosomal Dominant Structural Kidney Disorders and the ERA Genes & Kidney Working Group. *Nat Rev Nephrol*. 2024 Jun;20(6):402-420.

Servais A, Zacchia M, Dehoux L, Shroff R, Brassier A, Taurisano R, **Kölker S**, Oh J, Ariceta G, Stojanovic J, **Hörster F**, Strologo D, Spada M, Schiff M, Dionisi-Vici C. Clinical Practice Recommendations on Kidney Management in Methylmalonic Acidemia: an Expert Consensus Statement From ERKNet and MetabERN. *Kidney Int Rep*. 2024 Sep 6;9(12):3362-3374.

Warady BA, Same R, Borzych-Duzalka D, Neu AM, El Mikati I, Mustafa RA, Begin B, Nourse P, Bakkaloglu SA, Chadha V, Cano F, Yap HK, Shen Q, Newland J, Verrina E, Wirtz AL, Smith V, **Schaefer F**. Clinical practice guideline for the prevention and management of peritoneal dialysis associated infections in children: 2024 update. *Perit Dial Int*. 2024 Sep;44(5):303-364.

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

Torra R, Lipska-Zietkiewicz B, Acke F, Antignac C, Becker JU, Cornec-Le Gall E, van Eerde AM, Feltgen N, Ferrari R, Gale DP, Gear S, Gross O, **Haeblerle S**, Heidet L, Lennon R, Massella L, Pfau K, Pizarro MDPV, Topaloglu R, **Wlodekowski T**, Zealey H; ERKNet, ERA Genes&Kidney and ESPN Inherited renal disorders working group. Diagnosis, management and treatment of the Alport syndrome - 2024 guideline on behalf of ERKNet, ERA and ESPN. Nephrol Dial Transplant. 2025 May 30;40(6):1091-1106.

Kotton CN, Kamar N, Wojciechowski D, Eder M, Hopfer H, Randhawa P, Sester M, Comoli P, Tedesco Silva H, Knoll G, Brennan DC, Trofe-Clark J, Pape L, Axelrod D, Kiberd B, Wong G, Hirsch HH; Transplantation Society International BK Polyomavirus Consensus Group. The Second International Consensus Guidelines on the Management of BK Polyomavirus in Kidney Transplantation. Transplantation. 2024 Sep 1;108(9):1834-1866.

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: 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)
- S2k-Leitlinie Diagnostik und Therapie der hepatorenen Tyrosinämie (Tyrosinämie Typ 1), AWMF-Registernummer 027-003 (PD Dr. med. Dorothea Haas)
- S3-Leitlinie Cystinose, AWMF-Registernummer 027-003 (Prof. Dr. med. Stefan Kölker, Prof. Dr. phil. nat. Jürgen Okun)
- S3-Leitlinie Seltene Lebererkrankungen (LeiSe LebEr) – autoimmune Lebererkrankungen von der Pädiatrie bis zum Erwachsenenalter, AWMF-Registernummer 021-027 (Prof. Dr. Uta Merle)

Mitglied der Delphi Gruppe:

- EASL-ERN Clinical Practice Guidelines on Wilson's disease (Dr. Isabelle Mohr)

Publizierte Leitlinien

Servais A, Zacchia M, Dehoux L, Shroff R, Brassier A, Taurisano R, **Kölker S**, Oh J, Ariceta G, Stojanovic J, **Hörster F**, Strologo D, Spada M, Schiff M, Dionisi-Vici C. Clinical Practice Recommendations on Kidney Management in Methylmalonic Acidemia: an Expert Consensus Statement From ERKNet and MetabERN. Kidney Int Rep. 2024 Sep 6;9(12):3362-3374.

Opladen T, Brennenstuhl H, Kuseyri Hübschmann O, Call D, Green K, Schara U, Rascher W, Hövel A, **Assmann B**, **Kölker S**, Westhoff JH, Walter M, **Ziegler A**, **Hoffmann GF**, Kiening K. Die intrazerebrale Gentherapie des Aromatischen-L-Aminosäure-Decarboxylase-Mangels mit Eladocagene exuparvovec. Monatsschr Kinderheilkd 2021; 169:738–747

Tokatly Latzer I, Bertoldi M, Blau N, DiBacco ML, Elsea SH, García-Cazorla À, Gibson KM, Gropman AL, Hanson E, Hoffman C, Jeltsch K, Juliá-Palacios N, Knerr I, Lee HHC, Malaspina P, McConnell A, **Opladen T**, Oppebøen M, Rotenberg A, Walterfang M, Wang-Tso L, Wevers RA, Roulet JB, Pearl PL. Consensus guidelines for the diagnosis and management of succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency. Mol Genet Metab. 2024 May;142(1):108363.

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

Das AM, Ballhausen D, **Haas D**, Häberle J, Hagedorn T, Janson-Mutsaerts C, Janzen N, Sander J, Freisinger P, Karall D, Meyer U, Mönch E, Morlot S, Rosenbaum-Fabian S, Scholl-Bürgi S, Vom Dahl S, Weinhold N, Zeman J, Lange K. Diagnosis, treatment, management and monitoring of patients with tyrosinaemia type 1: Consensus group recommendations from the German-speaking countries. *J Inher Metab Dis*. 2025 Jan;48(1):e12824.

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 Inher Metab Dis*. 2021 May;44(3):566-592.

Roubertie A, **Opladen T**, Brennenstuhl H, **Kuseyri Hübschmann O**, Flint L, Willemsen MA, Leuzzi V, Cazorla AG, Kurian MA, François-Heude MC, Hwu P, Zeev BB, Kiening K, Roujeau T, Pons R, Pearson TS. Gene therapy for aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: Requirements for safe application and knowledge-generating follow-up. *J Inher Metab Dis*. 2024 May;47(3):463-475.

European Association for the Study of the Liver. EASL-ERN Clinical Practice Guidelines on Wilson's disease. *J Hepatol*. 2025 Feb 22:S0168-8278(24)02706-5. doi: 10.1016/j.jhep.2024.11.007. Epub ahead of print. PMID: 40089450.

Zentrum für syndromale Entwicklungsstörungen

- S1-Leitlinie Schnelle Trio-Genomsequenzierung bei kritisch kranken Kindern, AWMF-Registernummer 078-019

In Bearbeitung

S2k-Leitlinie Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung, AWMF-Registernummer 078-015

Zentrum für seltene Tumorerkrankungen

In Bearbeitung

- S2k-Leitlinie Neuroendokrine Tumore (Prof. Dr. Sebastian Krug, Leiter der AG5 Medikamentöse Therapie)
- S3-Leitlinie Exokrines Pankreaskarzinom (Prof. Dr. Sebastian Krug, AG 1 Risikofaktoren/Screening/Risikogruppen)

Experten-Konsensus

Achatz MI, Villani A, Bertuch AA, Bougeard G, Chang VY, Doria AS, Gallinger B, Godley LA, Greer MC, Kamihara J, Khincha PP, Kohlmann WK, Kratz CP, MacFarland SP, Maese LD, Maxwell KN, Mitchell SG, Nakano Y, **Pfister SM**, Wasserman JD, Woodward ER, Garber JE, Malkin D. Update on Cancer Screening Recommendations for Individuals with Li-Fraumeni Syndrome. *Clin Cancer Res*. 2025 May 15;31(10):1831-1840.

Delaidelli A, Dunham C, Santi M, Negri GL, Triscott J, Zheludkova O, Golanov A, Ryzhova M, Okonechnikov K, Schrimpf D, Stichel D, Ellison DW, von Deimling A, Kool M, **Pfister SM**, Ramaswamy V, Korshunov A, Taylor MD, Sorensen PH. Clinically Tractable Outcome Prediction of Non-WNT/Non-SHH Medulloblastoma Based on TPD52 IHC in a Multicohort Study. *Clin Cancer Res*. 2022 Jan 1;28(1):116-128.

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.

Zentrum für angeborene Fehlbildungen des Verdauungstraktes

- S2k-Leitlinie Akutes Skrotum im Kindes- und Jugendalter, AWMF-Registernummer 006/023

In Bearbeitung

S1-Leitlinie Bauchwanddefekte (Laparoschisis und Omphalozele), AWMF-Registernummer 006/042

Publikationen des ZSE Heidelberg

Schmidt A, Danyel M, Grundmann K, Brunet T, Klinkhammer H, Hsieh TC, Engels H, Peters S, Knaus A, Moosa S, Averdunk L, Boschann F, Sczakiel HL, Schwartzmann S, Mensah MA, Pantel JT, Holtgrewe M, Bösch A, Weiß C, Weinhold N, Suter AA, Stoltenburg C, Neugebauer J, Kallinich T, Kaindl AM, Holzhauer S, Bühner C, Bufler P, Kornak U, Ott CE, Schülke M, Nguyen HHP, Hoffjan S, Grasmann C, Rothoef T, Brinkmann F, Matar N, Sivalingam S, Perne C, Mangold E, Kreiss M, Cremer K, Betz RC, Mücke M, Grigull L, Klockgether T, Spier I, Heimbach A, Bender T, Brand F, Stieber C, Morawiec AM, Karakostas P, Schäfer VS, Bernsen S, Weydt P, Castro-Gomez S, Aziz A, Grobe-Einsler M, Kimmich O, Kobeleva X, Önder D, Lesmann H, Kumar S, Tacik P, Bhasin MA, Incardona P, Lee-Kirsch MA, Berner R, Schuetz C, Körholz J, Kretschmer T, Di Donato N, Schröck E, Heinen A, Reuner U, Hanßke AM, Kaiser FJ, Manka E, Munteanu M, Kuechler A, Cordula K, Hirtz R, Schlapakow E, Schlein C, Lisfeld J, Kubisch C, Herget T), Hempel M, Weiler-Normann C, Ullrich K, Schramm C, Rudolph C, Rillig F, Groffmann M, Muntau A, Tibelius A, **Schwaibold EMC**, Schaaf CP, Zawada M, Kaufmann L, Hinderhofer K, **Okun PM**, **Kotzaeridou U**, **Hoffmann GF**, **Choukair D**, Bettendorf M, Spielmann M, Ripke A, Pauly M, Münchau A, Lohmann K, Hüning I, Hanker B, Bäumer T, Herzog R, Hellenbroich Y, Westphal DS, Strom T, Kovacs R, Riedhammer KM, Mayerhanser K, Graf E, Brugger M, Hoefele J, Oexle K, Mirza-Schreiber N, Berutti R, Schatz U, Krenn M, Makowski C, Weigand H, Schröder S, Rohlf M, Vill K, Hauck F, Borggraefe I, Müller-Felber W, Kurth I, Elbracht M, Knopp C, Begemann M, Kraft F, Lemke JR, Hentschel J, Platzer K, Strehlow V, Abou Jamra R, Kehrer M, Demidov G, Beck-Wödl S, Graessner H), Sturm M, Zeltner L, Schöls LJ, Magg J, Bevo A, Kehrer C, Kaiser N, Turro E, Horn D, Grüters-Kieslich A, Klein C, Mundlos S, Nöthen M, Riess O, Meitinger T, Krude H, Krawitz PM, Haack T, Ehmke N, Wagner M. Next-generation phenotyping integrated in a national framework for patients with ultrarare disorders improves genetic diagnostics and yields new molecular findings. *Nat Genet.* 2024 Aug;56(8):1644-1653. doi: 10.1038/s41588-024-01836-1.

Inhestern L, Otto R, Brandt M, Zybarth D, Oheim R, Schüler H, Mir TS, Tsiakas K, Dibaj P, Zschüntzsch J, **Okun PM**, **Hegenbart U**, Sommerburg O, Schramm C, Weiler-Normann C, Härter M, Bergelt C. Patient experiences of inter-professional collaboration and intersectoral communication in rare disease healthcare in Germany - a mixed-methods study. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 May 13;19(1):197.

Zoch M, Gierschner C, Andreeff AK, Henke E, Sedlmayr M, Müller G, Tippmann J, Hebestreit H, **Choukair D**, **Hoffmann GF**, Fritz-Kebede F, Toepfner N, Berner R, Biergans S, Verbücheln R, Schaaf J, Fleck J, Wirth FN, Schepers J, Prasser F. Secondary use of patient data within decentralized studies using the example of rare diseases in Germany: A data scientist's exploration of process and lessons learned. *Digit Health.* 2024 Aug 10;10:205520762412652

Oubari S, Papathanasiou M, Michel L, Rassaf T, Thimm A, Hagenacker T, Ehling D, Wiczorek S, Naser E, **Hegenbart U**, **Schönland S**, Dührsen U, Reinhardt HC, Carpinteiro A. Gain or amplification of 1q21 in systemic light chain amyloidosis is associated with advanced Mayo stage, plasma cell disease and worse overall survival. *Ann Hematol.* 2025 Mar;104(3):1777-1788.

Schwarting SK, Poledniczek M, Metodiev Y, Stolz L, Hofmann E, **Hegenbart U**, **Schönland S**, Käab S, Massberg S, Frey N, Aus dem Siepen F. RV-PA uncoupling is associated with increased mortality in transthyretin amyloid cardiomyopathy treated with tafamidis. *Clin Res Cardiol.* 2024 Nov 20. doi:10.1007/s00392-024-02576-2.

Karimi-Farsijani S, Sharma K, Ugrina M, Kuhn L, Pfeiffer PB, Haupt C, Wiese S, **Hegenbart U**, **Schönland SO**, Schwierz N, Schmidt M, Fändrich M. Cryo-EM structure of a lysozyme-derived amyloid fibril from hereditary amyloidosis. *Nat Commun.* 2024 Nov 7;15(1):9648.

Hegenbart U, Farid KMN, **Schönland S**. Amyloidosen [Amyloidosis]. *Dtsch Med Wochenschr.* 2024 Oct;149(21):1270-1275.

Poncelet A, **Hegenbart U**, **Schönland SO**, Sam G, Purrucker JC, Hund E, Aus dem Siepen F, Göldner K, Hayes JM, Heiland S, Bendszus M, Weiler M, Hayes JC. T2-relaxometry in a large cohort of hereditary transthyretin amyloidosis with polyneuropathy. *Amyloid.* 2024 Dec;31(4):309-317.

Chakraborty R, Zanwar S, **Hegenbart U**, Bhutani D, Gertz MA, Dispenzieri A, Kumar S, D'Souza A, Patwari A, Cowan A, Chen G, Milani P, Palladini G, Sanchorawala V, Bodanapu G, **Schönland SO**, Lentzsch S, Muchtar E. Prognostic impact of cytogenetic abnormalities detected by FISH in AL amyloidosis with daratumumab-based frontline therapy. *Blood.* 2024 Dec 19;144(25):2613-2624.

Minnema MC, Nasserinejad K, **Hegenbart U**, Ypma PF, Wu KL, Kersten MJ, Croockewit S, Zweegman S, Tick L, Broijl A, Koene H, Bos GMJ, Sonneveld P, **Schönland SO**. HOVON 104, long-term follow-up of bortezomib-dexamethasone induction therapy followed by autologous stem cell transplantation in newly diagnosed AL amyloidosis patients. *EJHaem.* 2024 Jun 17;5(4):815-819.

Muchtar E, Wisniowski B, Geyer S, Palladini G, Milani P, Merlini G, **Schönland S**, Veelken K, **Hegenbart U**, Leung N, Dispenzieri A, Kumar SK, Kastiris E, Dimopoulos MA, Liedtke M, Ulloa P, Sanchorawala V, Szalat R, Dooley K, Landau H, Petrlik E, Lentzsch S, Coltoff A, Bladé J, Cibeira MT, Cohen O, Foard D, Gillmore J, Lachmann H, Wechalekar A, Gertz MA. Graded Organ Response and Progression Criteria for Kidney Immunoglobulin Light Chain Amyloidosis. *JAMA Oncol.* 2024 Oct 1;10(10):1362-1369.

Aus dem Siepen F, Meissner C, Hofmann E, Hein S, Nagel C, **Hegenbart U**, **Schönland SO**, Andre F, Frey N, Kristen AV. Response to therapy with tafamidis 61 mg in patients with cardiac transthyretin amyloidosis: real-world experience since approval. *Amyloid.* 2024 Sep;31(3):226-231.

Karimi-Farsijani S, Pfeiffer PB, Banerjee S, Baur J, Kuhn L, Kupfer N, **Hegenbart U**, **Schönland SO**, Wiese S, Haupt C, Schmidt M, Fändrich M. Light chain mutations contribute to defining the fibril morphology in systemic AL amyloidosis. *Nat Commun.* 2024 Jun 15;15(1):5121.

Köppen J, Kleinschmidt M, Morawski M, Rahfeld JU, Wermann M, Cynis H, **Hegenbart U**, Daniel C, Roßner S, Schilling S, Schulze A. Identification of isoaspartate-modified transthyretin as potential target for selective immunotherapy of transthyretin amyloidosis. *Amyloid.* 2024 Sep;31(3):184-194.

Aus dem Siepen F, Hein S, Hofmann E, Nagel C, Schwarting SK, **Hegenbart U**, **Schönland SO**, Weiler M, Frey N, Kristen AV. Prognostic Value of Standard Heart Failure Medication in Patients with Cardiac Transthyretin Amyloidosis. *J Clin Med.* 2024 Apr 12;13(8):2257.

Kvacskay P, **Hegenbart U**, Lorenz HM, **Schönland SO**, Blank N. bDMARD can prevent the progression of AA amyloidosis to end-stage renal disease. *Ann Rheum Dis.* 2024 Aug 27;83(9):1200-1207.

Basset M, **Schönland SO**, Obici L, Günther J, Riva E, Dittrich T, Milani P, Ferretti VV, Pasquinucci E, Foli A, Kimmich C, Nanci M, Bellofiore C, Benigna F, Beimler J, Benvenuti P, Fabris F, Mussinelli R, Nuvolone M, Klersy C, Albertini R, Merlini G, **Hegenbart U**, Palladini G, Blank N. Development and Validation of Staging Systems for AA Amyloidosis. *J Am Soc Nephrol.* 2024 Jun 1;35(6):782-794.

Jaccard A, Bridoux F, Roeloffzen W, Minnema MC, Bergantim R, Hájek R, João C, Cibeira MT, Palladini G, **Schönland S**, Merlini G, Milani P, Dimopoulos MA, Ravichandran S, **Hegenbart U**, Agis H, Gros B, Asra A, Magarotto V, Cheliotis G, Psarros G, Sonneveld P, Wechalekar A, Kastiris E. Healthcare Resource Utilization and Cost-of-Illness in Systemic Light Chain (AL) Amyloidosis in Europe: Results From the Real-World, Retrospective EMN23 Study. *Clin Lymphoma Myeloma Leuk.* 2024 May;24(5):e205-e216.

Schreiner S, Berghaus N, Poos AM, Raab MS, Besemer B, Fenk R, Goldschmidt H, Mai EK, Müller-Tidow C, Weinhold N, **Hegenbart U**, Huhn S, **Schönland SO**. Sequence diversity of kappa light chains from patients with AL amyloidosis and multiple myeloma. *Amyloid.* 2024 Jun;31(2):86-94.

Forgeard N, Elessa D, Carpinteiro A, Belhadj K, Minnema M, Roussel M, Huart A, Javaugue V, Pascal L, Royer B, Talbot A, Gounot R, **Hegenbart U**, **Schonland S**, Karlin L, Harel S, Kastiris E, Bridoux F, Jaccard A, Arnulf B. Teclistamab in relapsed or refractory AL amyloidosis: a multinational retrospective case series. *Blood.* 2024 Feb 22;143(8):734-737.

Kröger N, Wulf G, **Hegenbart U**, Burchert A, Stelljes M, Gagelmann N, Brecht A, Kaufmann M, Müller L, Ganser A, Wolf D, Bethge W, Bornhäuser M, Kiehl M, Wagner EM, Schmid C, Reinhardt HC, Kobbe G, Salwender H, Heinicke T, Kropff M, Heinzelmann M, Ayuk F, Trümper L, Neubauer A, Völp A, Kluychnikov E, **Schönland S**, Wolschke C. Autologous-allogeneic *versus* autologous tandem stem cell transplantation and maintenance therapy with thalidomide for multiple myeloma patients under 60 years of age: a prospective, phase II study. *Haematologica.* 2024 May 1;109(5):1469-1479.

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

Kwiatkowski JL, Walters MC, Hongeng S, Yannaki E, **Kulozik AE**, **Kunz JB**, Sauer MG, Thrasher AJ, Thuret I, Lal A, Tao G, Ali S, Thakar HL, Elliot H, Lodaya A, Lee J, Colvin RA, Locatelli F, Thompson AA. Betibeglogene autotemcel gene therapy in patients with transfusion-dependent, severe genotype β -thalassaemia (HGB-212): a non-randomised, multicentre, single-arm, open-label, single-dose, phase 3 trial. *Lancet.* 2024 Nov 30;404(10468):2175-2186.

Allard P, Tagliaferri L, Weru V, Cario H, Lobitz S, Grosse R, Bleeke M, Oevermann L, Hakimeh D, Jarisch A, Kopp-Schneider A, **Kulozik AE**, **Kunz JB**; German Sickle Cell Disease Study Group; Lassay L. The German sickle cell disease registry reveals a surprising risk of acute splenic sequestration and an increased transfusion requirement in patients with compound heterozygous sickle cell disease HbS/ β -thalassaemia and no or low HbA expression. *Eur J Haematol.* 2024 Oct;113(4):501-509.

Kunz JB, Tagliaferri L. Sickle Cell Disease. *Transfus Med Hemother.* 2024 Aug 6;51(5):332-344.

de Montalembert M, Anderson A, Costa FF, Inusa BPD, Jastaniah W, **Kunz JB**, Tinga B, Ingoli E, James J, Hartfield R, Beaubrun A, Lartey B, Odame I. Sick Cell Health Awareness, Perspectives, and Experiences (SHAPE) survey: Perspectives of adolescent and adult patients, caregivers, and healthcare professionals on the burden of sickle cell disease. *Eur J Haematol*. 2024 Aug;113(2):172-182.

Galy B, Conrad M, **Muckenthaler M**. Mechanisms controlling cellular and systemic iron homeostasis. *Nat Rev Mol Cell Biol*. 2024 Feb;25(2):133-155.

Berndt C, Alborzina H, Amen VS, Ayton S, Barayeu U, Bartelt A, Bayir H, Bebbler CM, Birsoy K, Böttcher JP, Brabletz S, Brabletz T, Brown AR, Brüne B, Bulli G, Bruneau A, Chen Q, DeNicola GM, Dick TP, Distéfano A, Dixon SJ, Engler JB, Esser-von Bieren J, Fedorova M, Friedmann Angeli JP, Friese MA, Fuhrmann DC, García-Sáez AJ, Garbowicz K, Götz M, Gu W, Hammerich L, Hassannia B, Jiang X, Jeridi A, Kang YP, Kagan VE, Konrad DB, Kotschi S, Lei P, Le Tertre M, Lev S, Liang D, Linkermann A, Lohr C, Lorenz S, Luedde T, Methner A, Michalke B, Milton AV, Min J, Mishima E, Müller S, Motohashi H, **Muckenthaler MU**, Murakami S, Olzmann JA, Pagnussat G, Pan Z, Papagianakopoulos T, Pedrera Puentes L, Pratt DA, Proneth B, Ramsauer L, Rodriguez R, Saito Y, Schmidt F, Schmitt C, Schulze A, Schwab A, Schwantes A, Soula M, Spitzberger B, Stockwell BR, Thewes L, Thorn-Seshold O, Toyokuni S, Tonnus W, Trumpp A, Vandenabeele P, Vanden Berghe T, Venkataramani V, Vogel FCE, von Karstedt S, Wang F, Westermann F, Wientjens C, Wilhelm C, Wölk M, Wu K, Yang X, Yu F, Zou Y, Conrad M. Ferroptosis in health and disease. *Redox Biol*. 2024 Sep;75:103211.

Iolascon A, Andolfo I, Russo R, Sanchez M, Busti F, Swinkels D, Aguilar Martinez P, Bou-Fakhredin R, **Muckenthaler MU**, Unal S, Porto G, Ganz T, Kattamis A, De Franceschi L, Cappellini MD, Munro MG, Taher A; from EHA-SWG Red Cell and Iron. Recommendations for diagnosis, treatment, and prevention of iron deficiency and iron deficiency anemia. *Hemasphere*. 2024 Jul 15;8(7):e108.

Ludwig N, Cucinelli S, Hametner S, **Muckenthaler MU**, Schirmer L. Iron scavenging and myeloid cell polarization. *Trends Immunol*. 2024 Aug;45(8):625-638.

Link CJ, Marques O, Knopf JD, Lemberg MK, **Muckenthaler MU**. E3 ubiquitin ligases SMURF1 and HECW1 regulate hepcidin-induced degradation of ferroportin in HeLa cells. *Biochim Biophys Acta Mol Cell Res*. 2024 Oct;1871(7):119803.

Pfeffer T, Krug SM, Kracke T, Schürfeld R, Colbatzky F, Kirschner P, Medert R, Freichel M, Schumacher D, Bartosova M, Zargiannis SG, **Muckenthaler MU**, Altamura S, Pezer S, Volk N, Schwab C, Duensing S, Fleming T, Heidenreich E, Zschocke J, Hell R, Poschet G, Schmitt CP, Peters V. Knock-out of dipeptidase CN2 in human proximal tubular cells disrupts dipeptide and amino acid homeostasis and para- and transcellular solute transport. *Acta Physiol (Oxf)*. 2024 Apr;240(4):e14126.

Liu K, Wehling L, Wan S, Weiler SME, Tóth M, Ibberson D, Marhenke S, Ali A, Lam M, Guo T, Pinna F, Pedrini F, Damle-Vartak A, Dropmann A, Rose F, Colucci S, Cheng W, Bissinger M, Schmitt J, Birner P, Poth T, Angel P, Dooley S, **Muckenthaler MU**, Longerich T, Vogel A, Heikenwälder M, Schirmacher P, Breuhahn K. Dynamic YAP expression in the non-parenchymal liver cell compartment controls heterologous cell communication. *Cell Mol Life Sci*. 2024 Mar 4;81(1):115.

Horvat NK, Chocarro S, Marques O, Bauer TA, Qiu R, Diaz-Jimenez A, Helm B, Chen Y, Sawall S, Sparla R, Su L, Klingmüller U, Barz M, Hentze MW, Sotillo R, **Muckenthaler MU**. Superparamagnetic Iron Oxide Nanoparticles Reprogram the Tumor Microenvironment and Reduce Lung Cancer Regrowth after Crizotinib Treatment. *ACS Nano*. 2024 Apr 30;18(17):11025-11041.

Klement L, Jansakun C, Yan B, Staffer S, Tuma-Kellner S, Altamura S, Muckenthaler M, Merle U, Chamulitrat W. Myeloid-specific deletion of group VIA calcium-independent phospholipase A2 induces pro-inflammatory LPS response predominantly in male mice via MIP-1 α activation. *Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis*. 2024 Mar;1870(3):167016.

Marques O, **Muckenthaler MU**. Alterations of iron homeostasis as a potential druggable driver of long COVID. *Nat Immunol*. 2024 Mar;25(3):387-389.

Passin V, Ledesma-Colunga MG, Altamura S, **Muckenthaler MU**, Baschant U, Hofbauer LC, Rauner M. Depletion of macrophages and osteoclast precursors mitigates iron overload-mediated bone loss. *IUBMB Life*. 2025 Jan;77(1):e2928.

Farhat M, Cox H, Ghanem M, **Denkinger CM**, Rodrigues C, Abd El Aziz MS, Enkh-Amgalan H, Vambe D, Ugarte-Gil C, Furin J, Pai M. Drug-resistant tuberculosis: a persistent global health concern. *Nat Rev Microbiol*. 2024 Oct;22(10):617-635.

Chang A, Loy CJ, Eweis-LaBolle D, Lenz JS, Steadman A, Andgrama A, Nhung NV, Yu C, Worodria W, **Denkinger CM**, Nahid P, Cattamanchi A, De Vlaminck I. Circulating cell-free RNA in blood as a host response biomarker for detection of tuberculosis. *Nat Commun*. 2024 Jun 10;15(1):4949.

Sossen B, Székely R, Mukoka M, Muyoyeta M, Nakabugo E, Hella J, Van Nguyen H, Ubolyam S, Erkosar B, Vermeulen M, Centner CM, Nyangu S, Sanjase N, Sasamalo M, Dinh HT, Ngo TA, Manosuthi W, Jirajariyavej S, Nguyen NV, Avihingsanon A, Kerkhoff AD, **Denkinger CM**, Reither K, Nakiyingi L, MacPherson P, Meintjes G, Ruhwald M; FujiLAM Study Consortium. Urine-Xpert Ultra for the diagnosis of tuberculosis in people living with HIV: a prospective, multicentre, diagnostic accuracy study. *Lancet Glob Health*. 2024 Dec;12(12):e2024-2034.

Gaeddert M, Glaser K, Chendi BH, Sultanli A, Koepfel L, MacLean EL, Broger T, **Denkinger CM**. Host blood protein biomarkers to screen for tuberculosis disease: a systematic review and meta-analysis. *J Clin Microbiol*. 2024 Nov 13;62(11):e0078624.

McGowen K, Funck T, Wang X, Zinga S, Wolf ID, Akusobi CC, **Denkinger CM**, Rubin EJ, Sullivan MR. Efflux pumps and membrane permeability contribute to intrinsic antibiotic resistance in *Mycobacterium abscessus*. *bioRxiv* [Preprint]. 2024 Aug 24:2024.08.23.609441.

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

Broger T, Marx FM, Theron G, Marais BJ, Nicol MP, Kerkhoff AD, Nathavitharana R, Huerga H, Gupta-Wright A, Kohli M, Nichols BE, Muyoyeta M, Meintjes G, Ruhwald M, Peeling RW, Pai NP, Pollock NR, Pai M, Cattamanchi A, Dowdy DW, Dewan P, **Denkinger CM**. Diagnostic yield as an important metric for the evaluation of novel tuberculosis tests: rationale and guidance for future research. *Lancet Glob Health*. 2024 Jul;12(7):e1184-e1191.

Gupta-Wright A, **Denkinger CM**. Advances in TB diagnostics: A critical element for the elimination toolkit. *Indian J Med Res*. 2024 May;159(5):391-394.

Manten K, Katzenschlager S, Brümmer LE, Schmitz S, Gaeddert M, Erdmann C, Grilli M, Pollock NR, Macé A, Erkosar B, Carmona S, Ongarello S, Johnson CC, Sacks JA, Faehling V, Bornemann L, Weigand MA, **Denkinger CM**, Yerlikaya S. Clinical accuracy of instrument-based SARS-CoV-2 antigen diagnostic tests: a systematic review and meta-analysis. *Virology*. 2024 Apr 29;21(1):99.

Worodria W, Castro R, Kik SV, Dalay V, Derendinger B, Festo C, Nguyen TQ, Raberahona M, Sudarsan S, Andama A, Thangakunam B, Lyimo I, Nguyen VN, Rakotoarivelo R, Theron G, Yu C, **Denkinger CM**, Lapierre SG, Cattamanchi A, Christopher DJ, Jaganath D; R2D2 TB Network. An independent, multi-country head-to-head accuracy comparison of automated chest x-ray algorithms for the triage of pulmonary tuberculosis. *medRxiv* [Preprint]. 2024 Jun 19:2024.06.19.24309061.

Mbonigaba E, Yu F, Reñosa MDC, Cho FN, Chen Q, **Denkinger CM**, A McMahon S, Chen S. Knowledge and trust of mothers regarding childhood vaccination in Rwanda. *BMC Public Health*. 2024 Apr 17;24(1):1067.

MacLean EL, Zimmer AJ, den Boon S, Gupta-Wright A, Cirillo DM, Cobelens F, Gillespie SH, Nahid P, Phillips PP, Ruhwald M, **Denkinger CM**. Tuberculosis treatment monitoring tests during routine practice: study design guidance. *Clin Microbiol Infect*. 2024 Apr;30(4):481-488.

Qin ZZ, Van der Walt M, Moyo S, Ismail F, Maribe P, **Denkinger CM**, Zaidi S, Barrett R, Mvusi L, Mkhondo N, Zuma K, Manda S, Koepfel L, Mthiyane T, Creswell J. Computer-aided detection of tuberculosis from chest radiographs in a tuberculosis prevalence survey in South Africa: external validation and modelled impacts of commercially available artificial intelligence software. *Lancet Digit Health*. 2024 Sep;6(9):e605-e613.

Centner CM, Munir R, Tagliani E, Rieß F, Brown P, Hayes C, Dolby T, Zemanay W, Cirillo DM, David A, Schumacher SG, **Denkinger CM**, Ruhwald M, Leukes VN, Nicol MP, Van der Walt I, Kisten G, Gumede M, Mace A, Brink A, Stevens W, Scott L, Penn-Nicholson A, Cox H; TB-CAPT Consortium. Reflex Xpert MTB/XDR Testing of Residual Rifampicin-Resistant Specimens: A Clinical Laboratory-Based Diagnostic Accuracy and Feasibility Study in South Africa. *Open Forum Infect Dis*. 2024 Jul 31;11(8):ofae437.

Székely R, Sossen B, Mukoka M, Muyoyeta M, Nakabugo E, Hella J, Nguyen HV, Ubolyam S, Chikamatsu K, Macé A, Vermeulen M, Centner CM, Nyangu S, Sanjase N, Sasamalo M, Dinh HT, Ngo TA, Manosuthi W, Jirajariyavej S, Mitarai S, Nguyen NV, Avihingsanon A, Reither K, Nakiyingi L, Kerkhoff AD, MacPherson P, Meintjes G, **Denkinger CM**, Ruhwald M; FujiLAM Study Consortium. Prospective multicentre accuracy evaluation of the FUJIFILM SILVAMP TB LAM test for the diagnosis of tuberculosis in people living with HIV demonstrates lot-to-lot variability. *PLoS One*. 2024 May 31;19(5):e0303846.

Holtgrewe L, Jain S, Dekova R, Broger T, Isaacs C, Nahid P, Cattamanchi A, **Denkinger CM**, Yerlikaya S. Innovative COVID-19 Point-of-Care Diagnostics Suitable for Tuberculosis Diagnosis: A Scoping Review. *medRxiv* [Preprint]. 2024 Jun 13:2024.06.13.24308880.

Holtgrewe LML, Jain S, Dekova R, Broger T, Isaacs C, Theron G, Nahid P, Cattamanchi A, **Denkinger CM**, Yerlikaya S. Innovative COVID-19 Point-of-Care Diagnostics Suitable for Tuberculosis Diagnosis: A Scoping Review. *J Clin Med*. 2024 Oct 2;13(19):5894.

Goscé L, Allel K, Hamada Y, Surkova E, Kontsevaya I, Wang TT, Liu WH, Matveev A, Ziganshina LE, Korobitsyn A, Ismail N, Bashir S, **Denkinger CM**, Abubakar I, White PJ, Rangaka MX. Systematic review of the economic impact

of novel Mycobacterium tuberculosis specific antigen-based skin tests for detection of TB infection compared with tuberculin skin test and interferon-gamma release assays. *PLOS Glob Public Health*. 2024 Oct 14;4(10):e0003655.

Gupta-Wright A, Ha H, Abdulgadar S, Crowder R, Emmanuel J, Mukwatamundu J, Marcelo D, Phillips PPJ, Christopher DJ, Nhung NV, Theron G, Yu C, Nahid P, Cattamanchi A, Worodria W, **Denkinger CM**; R2D2 TB Network. Evaluation of the Xpert MTB Host Response assay for the triage of patients with presumed pulmonary tuberculosis: a prospective diagnostic accuracy study in Viet Nam, India, the Philippines, Uganda, and South Africa. *Lancet Glob Health*. 2024 Feb;12(2):e226-e234.

Crowder R, Thangakunam B, Andama A, Christopher DJ, Dalay V, Dube-Nwamba W, Kik SV, Nguyen DV, Nhung NV, Phillips PP, Ruhwald M, Theron G, Worodria W, Yu C, Nahid P, Cattamanchi A, Gupta-Wright A, **Denkinger CM**; R2D2 TB Network. Head-to-head comparison of diagnostic accuracy of TB screening tests: Chest-X-ray, Xpert TB host response, and C-reactive protein. *medRxiv [Preprint]*. 2024 Jun 21:2024.06.20.24308402. doi: 10.1101/2024.06.20.24308402. Update in: *Clin Infect Dis*. 2024 Nov 07:ciae549.

Mbonigaba E, Yu F, Reñosa MDC, Mwikarago IE, Cho FN, Elad PCK, Metzger W, Muhindo R, Chen Q, **Denkinger CM**, McMahon SA, Chen S. The acceptance of COVID-19 vaccines in Rwanda: a cross-sectional study. *BMC Public Health*. 2024 Oct 18;24(1):2875.

Brinkmann F, Friedrichs A, Behrens GM, Behrens P, Berner R, Caliebe A, **Denkinger CM**, Giesbrecht K, Gussew A, Hoffmann AT, Hojenski L, Hovardovska O, Dopfer-Jablonka A, Kaasch AJ, Kobbe R, Kraus M, Lindner A, Maier C, Mitrov L, Nauck M, de Miranda SN, Scherer M, Schmiedel Y, Stahl D, Timmesfeld N, Toepfner N, Vehreschild J, Wohlgemuth WA, Petersmann A, Vehreschild MJGT; NU(M)KRAINE Study Group. Prevalence of infectious diseases, immunity to vaccine-preventable diseases and chronic medical conditions among Ukrainian refugees in Germany – A cross sectional study from the German Network University Medicine (NUM). *J Infect Public Health*. 2024 Apr;17(4):642-649.

Crowder R, Thangakunam B, Andama A, Christopher DJ, Dalay V, Nwamba W, Kik SV, Van Nguyen D, Nhung NV, Phillips PPJ, Ruhwald M, Theron G, Worodria W, Yu C, Nahid P, Cattamanchi A, Gupta-Wright A, **Denkinger CM**. Diagnostic accuracy of TB screening tests in a prospective multinational cohort: Chest-X-ray with computer-aided detection, Xpert TB host response, and C-reactive protein. *Clin Infect Dis*. 2024 Nov 7:ciae549.

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

Derendinger B, Mochizuki TK, Marcelo D, Shankar D, Mangeni W, Nguyen H, Yerikaya S, Worodria W, Yu C, Nguyen NV, Christopher DJ, Theron G, Phillips PPJ, Nahid P, **Denkinger CM**, Cattamanchi A, Yoon C. C-reactive protein-based tuberculosis triage testing: a multi-country diagnostic accuracy study. *medRxiv [Preprint]*. 2024 Apr 24:2024.04.23.24305228.

Hoffmann AT, Kobbe R, Denz R, Maier C, Toepfner N, Timmesfeld N, Petersmann A, Giesbrecht K, Hovardovska O, Vehreschild JJ, Scherer M, de Miranda SMN, Mitrov L, Friedrichs A, Caliebe A, Skipiol KE, Holzwarth S, Kaur Y, Schlegtendal A, Hojenski L, Ruß AK; NU(M)KRAINE Paed Study Group; Vehreschild MJGT, Brinkmann F. Health and socio-demographic background of Ukrainian minors and their families in Germany - challenges for refugee medicine : A cross-sectional study from the German Network University Medicine (NUM). *Eur J Pediatr*. 2024 Dec 5;184(1):64.

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

Scheithauer S, Hoffmann J, Lang C, Fenz D, Berens MM, Köster AM, Panchyryz I, Harst L, Adorjan K, Apfelbacher C, Ciesek S, **Denkinger CM**, Drost C, Geraedts M, Hecker R, Hoffmann W, Karch A, Koch T, Krefting D, Lieb K, Meerpohl JJ, Rehfuess EA, Skoetz N, Sopka S, von Lengerke T, Wiegand H, Schmitt J. Pandemic Preparedness - A Proposal for a Research Infrastructure and its Functionalities for a Resilient Health Research System. *Gesundheitswesen*. 2024 Oct 31. English, German. doi: 10.1055/a-2365-9179.

Tolle H, Castro MDM, Wachinger J, Putri AZ, Kempf D, **Denkinger CM**, McMahon SA. From voice to ink (Vink): development and assessment of an automated, free-of-charge transcription tool. *BMC Res Notes*. 2024 Mar 29;17(1):95.

Freitag B, Sultanli A, Grilli M, Weber SF, Gaeddert M, Abdullahi OA, **Denkinger CM**, Gupta-Wright A. Clinically diagnosed tuberculosis and mortality in high burden settings: a systematic review and meta-analysis. *EClinicalMedicine*. 2025 May 17;84:103251.

Papadopoulou P, Gaeddert M, Gupta-Wright A, **Denkinger CM**, Marx FM. Sputum availability and quality in country-level TB prevalence surveys. *IJTLD Open*. 2024 Nov 1;1(11):528-530.

Jaganath D, Nabeta P, Nicol MP, Castro R, Wambi P, Zar HJ, Workman L, Lodha R, Singh UB, Bavdekar A, Sanghavi S, Trollip A, Mace A, Bonnet M, Lounnas M, de Haas P, Tiemersma E, Alland D, Banada P, Cattamanchi A, Ruhwald M, Wobudeya E, **Denkinger CM**. Stool processing methods for Xpert Ultra testing in childhood tuberculosis: A prospective, multi-country accuracy study. *medRxiv [Preprint]*. 2024 Dec 18:2024.12.17.24317956.

Pfurtscheller T, Tsutsunava A, Maghradze N, Gujabidze M, Bablishvili N, Yerlikaya S, **Denkinger CM**, Tukvadze N, Gupta-Wright A. Programmatic Diagnostic Accuracy and Clinical Utility of Xpert MTB/XDR in Patients With Rifampicin-Resistant Tuberculosis in Georgia. *Open Forum Infect Dis*. 2025 Jan 15;12(2):ofaf022.

Sebastian J, Oлару ID, Giannakis A, Arentz M, Kik SV, Ruhwald M, Linsen S, Günther G, Wolf P, Herth FJ, Weber T, **Denkinger CM**. Detection of other pathologies when utilising computer-assisted digital solutions for TB screening. *IJTLD Open*. 2024 Dec 1;1(12):533-539.

Gaeddert M, Jaganath D, Civan A, Nguyen H, Bonnet M, Wobudeya E, Marcy O, De Allegri M, **Denkinger CM**. Integrated treatment-decision algorithms for childhood TB: modelling diagnostic performance and costs. *medRxiv [Preprint]*. 2025 Jun 20:2025.06.20.25329945.

Leukes VN, Hella J, Sabi I, Cossa M, Khosa C, Erkosar B, Mangu C, Siyame E, Mtafya B, Lwilla A, Viegas S, Madeira C, Machiana A, Ribeiro J, Garcia-Basteiro AL, Riess F, Elísio D, Sasamalo M, Mhalu G, **Denkinger CM**, Castro MDM, Bashir S, Schumacher SG, Tagliani E, Malhotra A, Dowdy D, Schacht C, Buech J, Nguenha D, Ntinginya N, Ruhwald M, Penn-Nicholson A, Kranzer K; TB-CAPT Consortium. Study protocol: a pragmatic, cluster-randomized controlled trial to evaluate the effect of implementation of the Truenat platform/MTB assays at primary health care clinics in Mozambique and Tanzania (TB-CAPT CORE). *BMC Infect Dis*. 2024 Jan 19;24(1):107.

Bjerrum S, Yang B, Åhsberg J, Olbrich L, Damkjær MW, Nathavitharana RR, Broger T, Oлару ID, Sweetser B, Poore H, Razid A, Kay AW, **Denkinger CM**, Schiller I, Dendukuri N, Jaganath D, Lundh A, Shah M. Parallel use of low-complexity automated nucleic acid amplification tests and lateral flow urine lipoarabinomannan assays to detect tuberculosis disease in adults and adolescents living with HIV. *Cochrane Database Syst Rev*. 2025 Jun 10;6(6):CD016070.

Weber SF, Wolf P, Wetzstein N, Küpper-Tetzel C, Vehreschild M, Suárez I, Rybniker J, Klingmüller A, Weber T, Güttlein M, Tobian F, Koeppl L, Beck JS, Wolf R, Manten K, Zimmermann S, Christopher DJ, Herth F, Bélarid S, **Denkinger CM**; ALL POCUS TB Germany Study group. Diagnostic Accuracy of Lung and Abdominal Ultrasound for Tuberculosis in a German Multicenter Cohort of Patients With Presumed Tuberculosis Disease. *Open Forum Infect Dis*. 2024 Dec 9;11(12):ofae651.

Manoj Kumar K, Borkman A, Kim A, Crowder R, Ajide B, Alí-Francia K, Chirwa M, Kamulegeya L, Le H, Trung VN, Venter R, Bimba J, Christopher DJ, Dalay V, Van Hung N, Muyoyeta M, Nakiyingi L, Van Nhung N, Theron G, Yu C, Zamudio-Fuertes C, Atim J, Kerkhoff AD, Castro Noriega MDM, Nahid P, **Denkinger CM**, Cattamanchi A, Dorman SE, West N. Preferences for Tongue Swab versus Sputum Collection for Tuberculosis Testing: A Multi-Country Survey. *medRxiv [Preprint]*. 2025 Jul 5:2025.07.04.25330895.

Salatzki J, Ochs A, Weberling LD, Heins J, Zahlten M, Wayne JG, Stehning C, Giannitsis E, **Denkinger CM**, Merle U, Buss SJ, Steen H, André F, Frey N. Absence of cardiac impairment in patients after severe acute respiratory syndrome coronavirus type 2 infection: A long-term follow-up study. *J Cardiovasc Magn Reson*. 2024 Winter;26(2):101124.

Castro MDM, Erber AC, Arana B, Cota G, **Denkinger CM**, Harrison N, Kutyl J, López-Carvajal L, Plugge E, Walochnik J, Olliaro P. Involving patients in drug development for Neglected Tropical Diseases (NTDs): A qualitative study exploring and incorporating preferences of patients with cutaneous leishmaniasis into Target Product Profile development. *PLoS Negl Trop Dis*. 2024 Feb 21;18(2):e0011975.

Janssen M, Leo A, Wolf C, Stenzinger M, Bartenschlager M, Brandt J, Sauer S, Schmitt M, Dreger P, Schlenk RF, **Denkinger CM**, Müller-Tidow C. Treatment of chronic COVID-19 with convalescent/postvaccination plasma in patients with hematologic malignancies. *Int J Cancer*. 2024 Aug 15;155(4):618-626.

Tolle H, Castro MDM, Wachinger J, Putri AZ, Kempf D, **Denkinger CM**, McMahon SA. Publisher Correction: From voice to ink (Vink): development and assessment of an automated, free-of-charge transcription tool. *BMC Res Notes*. 2024 Jul 18;17(1):198. doi: 10.1186/s13104-024-06842-4.

Ajide B, Moe CA, Barrameda J, Chirwa M, Rockman L, de Haas P, de Vos M, Kato-Maeda M, Tasca B, Bimba J, Yu C, **Denkinger CM**, Kremer K, Nahid P, Cattamanchi A, Theron G, Muyoyeta M; R2D2 TB Network. Tongue Swab Xpert MTB/RIF Ultra Testing for Tuberculosis Using a Revised Consensus Protocol: A multi-country diagnostic accuracy study. *medRxiv [Preprint]*. 2025 Jul 10:2025.07.08.25330424.

Sarafoglou K, Kim MS, Lodish M, Felner EI, Martinerie L, Nokoff NJ, Clemente M, Fechner PY, Vogiatzi MG, Speiser PW, Auchus RJ, Rosales GBG, Roberts E, Jeha GS, Farber RH, Chan JL; CAHtalyt Pediatric Trial Investigators. Phase 3 Trial of Crinicerfont in Pediatric Congenital Adrenal Hyperplasia. *N Engl J Med*. 2024 Aug 8;391(6):493-503.

Cetiner M, Bergmann C, **Bettendorf M**, Faust J, Gäckler A, Gillissen B, Hansen M, Kerber M, Klaus G, König J, Kühlewein L, Oh J, Richter-Unruh A, von Schnurbein J, Wabitsch M, Wehrauch-Blüher S, Pape L. Improved Care and Treatment Options for Patients with Hyperphagia-Associated Obesity in Bardet-Biedl Syndrome. *Klin Padiatr*. 2024 Sep;236(5):269-279.

Choukair D, Mittnacht J, **Bettendorf M**. Markers of Fertility in Adolescents With Chronic Endocrinopathies at Transition From Paediatric to Adult Care. *Endocrinol Diabetes Metab*. 2024 Jul;7(4):e00493.

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

Choukair D, Mittnacht J, Treiber D, Hoffmann GF, Grasemann C, Huebner A, Berner R, Burgard P, Szendroedi J, **Bettendorf M**. Resource use and costs of transitioning from paediatric to adult care for patients with chronic endocrine disease. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2024 Aug;101(2):121-129.

Zimmer J, Mueller L, Frank-Herrmann P, Rehnitz J, Dietrich JE, **Bettendorf M**, Strowitzki T, Krivega M. Low androgen signaling rescues genome integrity with innate immune response by reducing fertility in humans. *Cell Death Dis*. 2024 Jan 11;15(1):30.

Gippert S, Brune M, **Choukair D**, **Bettendorf M**. Insulin-Induced Copeptin Response in Children and Adolescents to Diagnose Arginine Vasopressin Deficiency. *Horm Res Paediatr*. 2024 Sep 18:1-8.

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

Choukair D, Patry C, Lehmann R, Treiber D, Hoffmann GF, Grasemann C, Bruck N, Berner R, Burgard P, Lorenz HM, Tönshoff B. Resource utilization and costs of transitioning from pediatric to adult care for patients with chronic autoinflammatory and autoimmune disorders. *Pediatr Rheumatol Online J*. 2024 Feb 23;22(1):28.

Lanzinger S, Laubner K, Warncke K, Mader JK, Kummer S, Boettcher C, Biester T, Galler A, **Klose D**, Holl RW. Clinical characteristics, treatment, and treatment switch after molecular-genetic classification in individuals with maturity-onset diabetes of the young: Insights from the multicenter real-world DPV registry. *J Diabetes* 2024; 16(11):e70028.

Shaddy R, Burch M, Kantor PF, Solar-Yohay S, Garito T, Zhang S, Kocun M, Mao C, Cilliers A, Wang X, Canter C, Rossano J, Wallis G, Menteer J, Daou L, Kusa J, Tokel K, Dilber D, Xu Z, Xiao T, Halnon N, Daly KP, Bock MJ, Zuckerman W, Singh TP, Chakrabarti M, Levitas A, Senni M, Grutter G, Kim GB, Song J, Lee HD, Chen CK, Sanchez-de-Toledo J, Law Y, Wanitkun S, Cui Y, Anjos R, Mese T, Bonnet D; PANORAMA-HF Investigators. Sacubitril/Valsartan in Pediatric Heart Failure (PANORAMA-HF): A Randomized, Multicenter, Double-Blind Trial. *Circulation*. 2024 Nov 26;150(22):1756-1766.

Kaski JP, Norrish G, Gimeno Blanes JR, Charron P, Elliott P, Tavazzi L, Tendera M, Laroche C, Maggioni AP, Baban A, Khraiche D, Ziolkowska L, Limongelli G, Ojala T, **Gorenflo M**, Anastasakis A, Mostafa S, Caforio ALP; EORP Paediatric Cardiomyopathy Registry Investigators. Cardiomyopathies in children and adolescents: aetiology, management, and outcomes in the European Society of Cardiology EURObservational Research Programme Cardiomyopathy and Myocarditis Registry. *Eur Heart J*. 2024 Apr 21;45(16):1443-1454.

Caforio ALP, Kaski JP, Gimeno JR, Elliott PM, Laroche C, Tavazzi L, Tendera M, Fu M, Sala S, Seferovic PM, Heliö T, Calò L, Blagova O, Amin A, Kindermann I, Sinagra G, Frustaci A, Bonnet D, Charron P, Maggioni AP; CMY Registry Investigators. Endomyocardial biopsy: safety and prognostic utility in paediatric and adult myocarditis in the European Society of Cardiology EURObservational Research Programme Cardiomyopathy and Myocarditis Long-Term Registry. *Eur Heart J*. 2024 Jul 21;45(28):2548-2569.

Grieshaber P, Jaschinski C, Farag M, Fonseca-Escalante E, **Gorenflo M**, Karck M, Loukanov T. Surgical Treatment of Atrial Septal Defects. *Rev Cardiovasc Med*. 2024 Sep 29;25(10):350.

Kaemmerer H, Diller GP, Dähnert I, Achenbach S, Eichstaedt CA, Eicken A, Freiberger A, Freilinger S, Geiger R, **Gorenflo M**, Grünig E, Hager A, Huntgeburth M, Kaemmerer-Suleiman AS, Kozlik-Feldmann R, Lammers AE, Nagdyman N, Michel S, Schmidt KH, Suleiman M, Uebing A, von Scheidt F, Herberg U, Apitz C. Pulmonary hypertension in adults with congenital heart defects (ACHDs) in light of the 2022 ESC PAH guidelines-part II: supportive therapy, special situations (pregnancy, contraception, non-cardiac surgery), targeted pharmacotherapy, organ transplantation, special management (shunt lesion, left ventricular disease, univentricular hearts), interventions, intensive care, ACHD follow-up, future perspective. *Cardiovasc Diagn Ther*. 2024 Oct 31;14(5):921-934.

Freilinger S, Kaemmerer H, Pittrow RD, Achenbach S, Baldus S, Dewald O, Ewert P, Freiberger A, **Gorenflo M**, Harig F, Hohmann C, Holdenrieder S, Hörer J, Huntgeburth M, Hübner M, Kohls N, Klawonn F, Kozlik-Feldmann R,

Kaulitz R, Loßnitzer D, Mellert F, Nagdyman N, Nordmeyer J, Pittrow BA, Pittrow LB, Rickers C, Rosenkranz S, Schelling J, Sinning C, Suleiman MN, von Kodolitsch Y, von Scheidt F, Kaemmerer-Suleiman AS. PATHFINDER-CHD: prospective registry on adults with congenital heart disease, abnormal ventricular function, and/or heart failure as a foundation for establishing rehabilitative, prehabilitative, preventive, and health-promoting measures: rationale, aims, design and methods. *BMC Cardiovasc Disord.* 2024 Mar 26;24(1):181.

Kaemmerer H, Diller GP, Dähnert I, Achenbach S, Eichstaedt CA, Eicken A, Freiburger A, Freilinger S, Geiger R, **Gorenflo M**, Grünig E, Hager A, Huntgeburth M, Kaemmerer-Suleiman AS, Kozlik-Feldmann R, Lammers AE, Nagdyman N, Michel S, Schmidt KH, Suleiman M, Uebing A, von Scheidt F, Herberg U, Apitz C. Pulmonary hypertension in adults with congenital heart defects (ACHDs)-in light of the 2022 ESC PAH guidelines-part I: definition, epidemiology, classification, diagnostics, genetics, risk stratification and follow-up, gender aspects. *Cardiovasc Diagn Ther.* 2024 Oct 31;14(5):935-948.

Kaemmerer H, Diller GP, Achenbach S, Dähnert I, Eichstaedt CA, Eicken A, Freiburger A, Freilinger S, Geiger R, **Gorenflo M**, Grünig E, Hager A, Huntgeburth M, Kaemmerer-Suleiman AS, Kozlik-Feldmann R, Lammers AE, Nagdyman N, Michel S, Schmidt KH, Uebing A, von Scheidt F, Apitz C. Pulmonary hypertension in adults with congenital heart disease in light of the 2022-ESC-PAH guidelines - Part II: Supportive therapy, special situations (pregnancy, contraception, non-cardiac surgery), targeted pharmacotherapy, organ transplantation, special management (shunt lesions, left ventricular disorders, univentricular hearts), interventions, intensive care, follow-up, future perspectives]. *Pneumologie.* 2024 Aug;78(8):566-577.

Grieshaber P, Schneller A, Fonseca-Escalante E, Farag M, Krey R, Czundel A, Jaschinski C, Karck M, **Gorenflo M**, Loukanov T. A Low-Cost Workflow to Generate Virtual and Physical Three-Dimensional Models of Cardiac Structures. *World J Pediatr Congenit Heart Surg.* 2025 Jan;16(1):107-113.

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

Haney AC, Ochs A, Pribe-Wolferts R, Mereles D, Loukanov T, **Gorenflo M**, **Frey N**, André F. 2 Rare Syndromes in 1 Patient: Determining the Cause of Sudden Cardiac Arrest. *JACC Case Rep.* 2024 Sep 1;29(18):102549.

Gorenflo M. Non-invasive monitoring of cerebral blood flow during cardiac surgery for congenital heart disease - transfontanellar Doppler as additional tool. *Pediatr Res.* 2025 Feb;97(2):466.

Blankenberg S, Seiffert M, Vonthein R, Baumgartner H, Bleiziffer S, Borger MA, Choi YH, Clemmensen P, Cremer J, Czerny M, Diercks N, Eitel I, Ensminger S, Frank D, **Frey N**, Hagendorff A, Hagl C, Hamm C, Kappert U, Karck M, Kim WK, König IR, Krane M, Landmesser U, Linke A, Maier LS, Massberg S, Neumann FJ, Reichenspurner H, Rudolph TK, Schmid C, Thiele H, Twerenbold R, Walther T, Westermann D, Xhepa E, Ziegler A, Falk V; DEDICATE-DZHK6 Trial Investigators. Transcatheter or Surgical Treatment of Aortic-Valve Stenosis. *N Engl J Med.* 2024 May 2;390(17):1572-1583.

Lanzer JD, Wienecke LM, Ramirez Flores RO, Zylla MM, Kley C, Hartmann N, Sicklinger F, Schultz JH, **Frey N**, Saez-Rodriguez J, Leuschner F. Single-cell transcriptomics reveal distinctive patterns of fibroblast activation in heart failure with preserved ejection fraction. *Basic Res Cardiol.* 2024 Dec;119(6):1001-1028.

Hofmann C, Serafin A, Schwerdt OM, Fischer J, Sicklinger F, Younesi FS, Byrne NJ, Meyer IS, Malovrh E, Sandmann C, Jürgensen L, Kamuf-Schenk V, Stroh C, Löwenthal Z, Finke D, Boileau E, Beisaw A, Bugger H, Rettel M, Stein F, Katus HA, Jakobi T, Frey N, Leuschner F, Völkens M. Transient Inhibition of Translation Improves Cardiac Function After Ischemia/Reperfusion by Attenuating the Inflammatory Response. *Circulation.* 2024 Oct 15;150(16):1248-1267.

Eichhorn C, Koeckerling D, Reddy RK, Ardissino M, Rogowski M, Coles B, Hunziker L, Greulich S, Shiri I, **Frey N**, Eckstein J, Windecker S, Kwong RY, Siontis GCM, Gräni C. Risk Stratification in Nonischemic Dilated Cardiomyopathy Using CMR Imaging: A Systematic Review and Meta-Analysis. *JAMA.* 2024 Sep 19;332(18):1535-50.

Bogert NV, Therre M, Din S, Furkel J, Zhou X, El-Battrawy I, Heineke J, Schweizer PA, Akin I, **Katus HA**, **Frey N**, Leuschner F, Konstantin MH. Macrophages enhance sodium channel expression in cardiomyocytes. *Basic Res Cardiol.* 2024 Dec;119(6):1063-1073.

Finke D, Hund H, **Frey N**, Luft T, Lehmann LH. EASIX (endothelial activation and stress index) predicts mortality in patients with coronary artery disease. *Clin Res Cardiol.* 2025 Aug;114(8):1008-1018.

Stolz L, Kresoja KP, von Stein J, Fortmeier V, Koell B, Rottbauer W, Kassab M, Goebel B, Denti P, Achouh P, Rassaf T, Barreiro-Perez M, Boekstegers P, Rück A, Doldi PM, Novotny J, Zdanyte M, Adamo M, Vincent F, Schlegel P, von Bardeleben RS, Stocker TJ, Weckbach LT, Wild MG, Brunner S, Toggweiler S, Grapsa J, Patterson T, Thiele H, Kister T, Konstantin MH, Van Belle E, Metra M, Geisler T, Estévez-Loureiro R, Luedike P, Karam N, Maisano F, Lauten P, Praz F, Kessler M, Kalbacher D, Rudolph V, Iliadis C, Lurz P, Hausleiter J; on behalf of the EuroTR

Investigators. Residual tricuspid regurgitation after tricuspid transcatheter edge-to-edge repair: Insights into the EuroTR registry. *Eur J Heart Fail.* 2024 Aug;26(8):1850-1860.

Stolz L, Kresoja KP, von Stein J, Fortmeier V, Koell B, Rottbauer W, Kassam M, Goebel B, Denti P, Achouh P, Rassaf T, Barreiro-Perez M, Boekstegers P, Rück A, Doldi PM, Novotny J, Zdanyte M, Adamo M, Vincent F, Schlegel P, von Bardeleben RS, Stocker TJ, Weckbach LT, Wild MG, Besler C, Brunner S, Toggweiler S, Grapsa J, Patterson T, Thiele H, Kister T, Tarantini G, Masiero G, De Carlo M, Sticchi A, Konstandin MH, Van Belle E, Metra M, Geisler T, Estévez-Loureiro R, Luedike P, Karam N, Maisano F, Lauten P, Praz F, Kessler M, Kalbacher D, Rudolph V, Iliadis C, Lurz P, Hausleiter J; EuroTR Investigators. Atrial Secondary Tricuspid Regurgitation: Insights Into the EuroTR Registry. *JACC Cardiovasc Interv.* 2024 Dec 9;17(23):2781-2791.

Pagnesi M, Adamo M, Stolz L, Pancaldi E, Kresoja KP, von Stein J, Fortmeier V, Koell B, Rottbauer W, Kassam M, Goebel B, Denti P, Achouh P, Rassaf T, Barreiro-Perez M, Boekstegers P, Rück A, Zdanyte M, Vincent F, Schlegel P, von Bardeleben RS, Wild MG, Besler C, Brunner S, Toggweiler S, Grapsa J, Patterson T, Thiele H, Kister T, Tarantini G, Masiero G, De Carlo M, Sticchi A, Konstandin MH, Van Belle E, Geisler T, Estévez-Loureiro R, Luedike P, Karam N, Maisano F, Lauten P, Praz F, Kessler M, Kalbacher D, Rudolph V, Iliadis C, Lurz P, Hausleiter J, Metra M; on behalf of the EuroTR Investigators. Malnutrition and outcomes in patients with tricuspid regurgitation undergoing transcatheter tricuspid valve repair. *Eur J Heart Fail.* 2025 Feb 20. doi: 10.1002/ejhf.3623.

Stolz L, Kresoja KP, von Stein J, Fortmeier V, Koell B, Rottbauer W, Kassam M, Goebel B, Denti P, Achouh P, Rassaf T, Barreiro-Perez M, Boekstegers P, Rück A, Doldi PM, Novotny J, Zdanyte M, Adamo M, Vincent F, Schlegel P, von Bardeleben RS, Stocker TJ, Weckbach LT, Wild MG, Besler C, Brunner S, Toggweiler S, Grapsa J, Patterson T, Thiele H, Kister T, Tarantini G, Masiero G, De Carlo M, Sticchi A, Konstandin MH, Van Belle E, Metra M, Geisler T, Estévez-Loureiro R, Luedike P, Karam N, Maisano F, Lauten P, Praz F, Kessler M, Kalbacher D, Rudolph V, Iliadis C, Lurz P, Hausleiter J; EuroTR Investigators. Impact of Pulmonary Hypertension on Outcomes After Transcatheter Tricuspid Valve Edge-to-Edge Repair. *JACC Cardiovasc Interv.* 2025 Feb 10;18(3):325-336.

Sundermeyer J, Kellner C, Beer BN, Dettling A, Besch L, Blankenberg S, Eitel I, Frank D, **Frey N**, Graf T, Kirchhof P, Kraus J, von Lewinski D, Mangner N, Möbius-Winkler S, Nordbeck P, Orban M, Pauschinger M, Sag CM, Scherer C, Skurk C, Thiele H, Westermann D, Schrage B. Timing of veno-arterial extracorporeal membrane oxygenation support in patients with cardiogenic shock. *Eur J Heart Fail.* 2025 Jan;27(1):40-50.

Wild MG, Stolz L, Rosch S, Rudolph F, Goebel B, Köll B, von Stein P, Rottbauer W, Rassaf T, Beucher H, Kraus M, Kassam M, Geisler T, Rück A, Ferreira-Martins J, Toggweiler S, Sagmeister P, Westermann D, Stocker TJ, Weckbach LT, Näbauer M, Settergren M, Dawkins S, Kister T, Praz F, Vorpahl M, Konstandin MH, Lüdike P, Keßler M, Iliadis C, Kalbacher D, Lauten P, Gerçek M, Besler C, Lurz P, Hausleiter J; PASTE Investigators. Transcatheter Valve Repair for Tricuspid Regurgitation: 1-Year Results From a Large European Real-World Registry. *J Am Coll Cardiol.* 2025 Jan 28;85(3):220-231.

Lerchenmüller C, Hastings MH, Rabolli CP, Betge F, Roshan M, Liu LX, Liu X, Heß C, Roh JD, Platt C, Bezzerides V, Busch M, Katus HA, **Frey N**, Most P, Rosenzweig A. CITED4 gene therapy protects against maladaptive cardiac remodeling after ischemia/reperfusion injury in mice. *Mol Ther.* 2024 Oct 2;32(10):3683-3694.

Keles M, Grein S, Froese N, Wirth D, Trogisch FA, Wardman R, Hemanna S, Weinzierl N, Koch PS, Uhlig S, Lomada S, Dittrich GM, Szaroszyk M, Haustein R, Hegermann J, Martin-Garrido A, Bauersachs J, Frank D, Frey N, Bieback K, Cordero J, Dobrova G, Wieland T, Heineke J. Endothelial derived, secreted long non-coding RNAs *Gadlor1* and *Gadlor2* aggravate cardiac remodeling. *Mol Ther Nucleic Acids.* 2024 Aug 15;35(3):102306.

Paasche A, Wiedmann F, Kraft M, Seibert F, Herit V, Blochberger PL, Jávorszky N, Beck M, Weirauch L, Seeger T, Blank A, Haefeli WE, Arif R, Meyer AL, Warnecke G, Karck M, Voigt N, **Frey N**, Schmidt C. Acute antiarrhythmic effects of SGLT2 inhibitors-dapagliflozin lowers the excitability of atrial cardiomyocytes. *Basic Res Cardiol.* 2024 Feb;119(1):93-112.

Reich C, **Frey N**, Giannitsis E. Digitalisierung und Clinical Decision Tools [Digitalization and clinical decision tools]. *Herz.* 2024 Jun;49(3):190-197.

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

Sedaghat-Hamedani F, Amr A, Betz T, Kayvanpour E, Reich C, Wettstein R, Heinze O, Mohr I, Krisam R, Sander A, Klose C, Friedmann-Bette B, **Frey N**, Meder B. Personalized care in dilated cardiomyopathy: Rationale and study design of the activeDCM trial. *ESC Heart Fail.* 2024 Dec;11(6):4400-4406.

Fehrentz T, Amin E, Gördt N, Strasdeit T, Moussavi-Torshizi SE, Leippe P, Trauner D, Meyer C, **Frey N**, Sasse P, Klöcker N. Optical control of cardiac electrophysiology by the photochromic ligand azobupivacaine 2. *Br J Pharmacol.* 2025 Mar;182(5):1125-1142.

Bernáth-Nagy D, Kalinyaprak MS, Giannitsis E, Ábrahám P, Leuschner F, **Frey N**, Krohn JB. Circulating extracellular vesicles as biomarkers in the diagnosis, prognosis and therapy of cardiovascular diseases. *Front Cardiovasc Med*. 2024 Sep 2;11:1425159.

Giannitsis E, **Frey N**, Jhund PS. Improving the rate of heart failure with improved ejection fraction. *Eur J Heart Fail*. 2024 Dec;26(12):2529-2531.

Rangrez AY, **Frey N**. Reverse cardio-oncology: is heart failure-mediated gut dysbiosis the mechanistic driver of colorectal cancer progression? *Cardiovasc Res*. 2024 May 7;120(6):561-562.

36: Heckmann MB, Münster JP, Finke D, Hund H, Schunn F, Debus J, Mages C, **Frey N**, Rahm AK, Lehmann LH. Cardiac arrhythmias during and after thoracic irradiation for malignancies. *Cardiooncology*. 2024 Nov 14;10(1):81.

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

Zylla MM, Leiner J, Rahm AK, Hoffmann T, Lugenbiel P, Schweizer P, Mages C, Mereles D, Kieser M, Scholz E, Katus HA, **Frey N**, Thomas D. Catheter ablation of atrial fibrillation in women with heart failure with preserved ejection fraction. *Front Cardiovasc Med*. 2024 Nov 11;11:1463815.

Lehmann DH, Gomes B, Vetter N, Braun O, Amr A, Hilbel T, Müller J, Köthe U, Reich C, Kayvanpour E, Sedaghat-Hamedani F, Meder M, Haas J, Ashley E, Rottbauer W, Felbel D, Bekeredjian R, Mahrholdt H, Keller A, Ong P, Seitz A, Hund H, Geis N, André F, Engelhardt S, Katus HA, **Frey N**, Heuveline V, Meder B. Prediction of diagnosis and diastolic filling pressure by AI-enhanced cardiac MRI: a modelling study of hospital data. *Lancet Digit Health*. 2024 Jun;6(6):e407-e417.

Kayvanpour E, Sedaghat-Hamedani F, Li DT, Miersch T, Weis T, Hoefer I, **Frey N**, Meder B. Prognostic Value of Circulating Fibrosis Biomarkers in Dilated Cardiomyopathy (DCM): Insights into Clinical Outcomes. *Biomolecules*. 2024 Sep 9;14(9):1137.

Müller ME, Petersenn F, Hackbarth J, Pfeiffer J, Gampp H, **Frey N**, Lugenbiel P, Thomas D, Rahm AK. Electrophysiological Effects of the Sodium-Glucose Co-Transporter-2 (SGLT2) Inhibitor Dapagliflozin on Human Cardiac Potassium Channels. *Int J Mol Sci*. 2024 May 23;25(11):5701.

Kehr D, Ritterhoff J, Glaser M, Jarosch L, Salazar RE, Spaich K, Varadi K, Birkenstock J, Egger M, Gao E, Koch WJ, Sauter M, Freichel M, Katus HA, **Frey N**, Jungmann A, Busch C, Mather PJ, Ruhparwar A, Busch M, Völkens M, Wade RC, Most P. S100A1ct: A Synthetic Peptide Derived From S100A1 Protein Improves Cardiac Performance and Survival in Preclinical Heart Failure Models. *Circulation*. 2025 Feb 25;151(8):548-565.

Hoerbrand IA, Kraus MJ, Gruber M, Geis NA, Schlegel P, **Frey N**, Konstandin MH. Favorable safety profile of NOAC therapy in patients after tricuspid transcatheter edge-to-edge repair. *Clin Res Cardiol*. 2025 Jul;114(7):846-855.

Zylla MM, Mages C, Rahm AK, Wiedmann F, Schweizer PA, Thomas D, **Frey N**, Lugenbiel P. Comparative evaluation of 2 pulsed field ablation systems for atrial fibrillation: insights from real-world clinical implementation and short-term outcomes. *Heart Rhythm*. 2024 Nov 7:S1547-5271(24)03533-1.

Parwani AS, Käab S, Friede T, Tilz RR, Bauersachs J, **Frey N**, Hindricks G, Lewalter T, Rienstra M, Rillig A, Scherr D, Steven D, Kirchhof P, Pieske B. Catheter-based ablation to improve outcomes in patients with atrial fibrillation and heart failure with preserved ejection fraction: Rationale and design of the CABA-HFPEF-DZHK27 trial. *Eur J Heart Fail*. 2024 Oct;26(10):2203-2212.

Reddy RK, Koeckerling D, Eichhorn C, Jamil Y, Ardissino M, Braun V, Abu Sharar H, **Frey N**, Howard JP, Ahmad Y. Early Invasive or Conservative Strategies for Older Patients With Acute Coronary Syndromes: A Meta-Analysis. *JAMA Intern Med*. 2025 Jun 23:e252058.

Eden M, Leye M, Hahn J, Heilein E, Luzarowski M, Völschow B, Tannert C, Sossalla S, Lucena-Porcel C, Frank D, **Frey N**. Mst4, a novel cardiac STRIPAK complex-associated kinase, regulates cardiomyocyte growth and survival and is upregulated in human cardiomyopathy. *J Biol Chem*. 2024 May;300(5):107255.

Finke D, Hund H, **Frey N**, Luft T, Lehmann LH. Endothelial activation and stress index (EASIX) in coronary artery disease: a simplified measure as a promising biomarker. *Clin Res Cardiol*. 2024 Dec;113(12):1775-1777.

Amr A, Kayvanpour E, Reich C, Koelemen J, Asokan S, **Frey N**, Meder B, Sedaghat-Hamedani F. Assessing the Applicability of Cardiac Myosin Inhibitors for Hypertrophic Cardiomyopathy Management in a Large Single Center Cohort. *Rev Cardiovasc Med*. 2024 Jun 20;25(6):225.

Mages C, Gampp H, Rahm AK, Hackbarth J, Pfeiffer J, Petersenn F, Kramp X, Kermani F, Zhang J, Pijnappels DA, de Vries AAF, Seidensaal K, Rhein B, Debus J, Ullrich ND, **Frey N**, Thomas D, Lugenbiel P. Cardiac stereotactic body radiotherapy to treat malignant ventricular arrhythmias directly affects the cardiomyocyte electrophysiology. *Heart Rhythm*. 2025 Jan;22(1):90-99.

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

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

Romann SW, Giannitsis E, **Frey N**, Lehmann LH. Troponin Elevation in Asymptomatic Cancer Patients: Unveiling Connections and Clinical Implications. *Curr Heart Fail Rep.* 2024 Dec;21(6):505-514.

Heckmann MB, Finke D, Sauerbrey L, **Frey N**, Lehmann LH. Increased expression of human endogenous retrovirus K in endomyocardial biopsies from patients with cardiomyopathy - a transcriptomics meta-analysis. *BMC Genomics.* 2024 Jul 20;25(1):707.

Weichsel L, André F, Renker M, Breitbart P, Overhoff D, Beer M, Giesen A, Vattay B, Buss S, Marwan M, Schlett CL, Giannopoulos AA, Kelle S, **Frey N**, Korosoglou G; LOCATE Investigators. Effects of high- versus low-intensity lipid-lowering treatment in patients undergoing serial coronary computed tomography angiography: results of the multi-center LOCATE study. *Clin Res Cardiol.* 2024 Jul 30. doi: 10.1007/s00392-024-02502-6.

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

Romann SW, **Frey N**, Lehmann L. The Cardio-Oncology Guideline - A Comprehensive Approach to Managing Cardiovascular Risks in Cancer Patients. *Dtsch Med Wochenschr.* 2024 Jun;149(12):719-723.

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

Zylla MM, Özdemir B, Hochadel M, Zeymer U, Akin I, Grau A, Schneider S, Alonso A, Waldecker B, Süselbeck T, Schwacke H, Haass M, Zahn R, Borggrefe M, Senges J, **Frey N**, Thomas D. Community-based analysis of stroke prevention and effect of public interventions in atrial fibrillation: results from the ARENA project. *Clin Res Cardiol.* 2025 Jan;114(1):138-149.

Wettstein R, Sedaghat-Hamedani F, Heinze O, Amr A, Reich C, Betz T, Kayvanpour E, Merzweiler A, Büsch C, Mohr I, Friedmann-Bette B, **Frey N**, Dugas M, Meder B. A Remote Patient Monitoring System With Feedback Mechanisms Using a Smartwatch: Concept, Implementation, and Evaluation Based on the activeDCM Randomized Controlled Trial. *JMIR Mhealth Uhealth.* 2024 Nov 22;12:e58441.

Gronewold N, Mayer G, Müller Y, Levinson RT, Bruns B, Meyer AL, Rivinius R, **Frey N**, Kreusser MM, Schultz JH. Recognition of psychological comorbidity and psychotherapeutic treatment status of ventricular assist device patients. *Artif Organs.* 2024 Dec;48(12):1484-1493.

Kayvanpour E, Matzeit E, Kaya Z, Pleger S, Bahrmann A, Reichardt C, Ringleb PA, **Frey N**, Meder B, Sedaghat-Hamedani F. Comparative Effectiveness of Devices for Interventional Patent Foramen Ovale Closure: Insights from a 23-Year Monocentric Analysis. *J Clin Med.* 2024 Oct 23;13(21):6354.

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

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

Kaudewitz D, John L, Meis J, **Frey N**, Lorenz HM, Leuschner F, Blank N. Clinical and serological characterization of acute pleuropericarditis suggests an autoinflammatory pathogenesis and highlights risk factors for recurrent attacks. *Clin Res Cardiol.* 2024 Feb 15. doi: 10.1007/s00392-024-02390-w.

Salbach C, Yildirim M, Hund H, Biener M, Müller-Hennessen M, **Frey N**, Katus HA, Giannitsis E, Milles BR. Design, Rationale and Initial Findings From HERA-FIB on 10 222 Patients With Atrial Fibrillation Presenting to an Emergency Department Over An 11-Year Period. *J Am Heart Assoc.* 2024 May 7;13(9):e033396.

Weichsel L, Giesen A, André F, Renker M, Baumann S, Breitbart P, Beer M, Maurovitch-Horvat P, Szilveszter B, Vattay B, Buss SJ, Marwan M, Giannopoulos AA, Kelle S, **Frey N**, Korosoglou G. Comparison of Two Contemporary Quantitative Atherosclerotic Plaque Assessment Tools for Coronary Computed Tomography Angiography: Single-Center Analysis and Multi-Center Patient Cohort Validation. *Diagnostics (Basel).* 2024 Jan 9;14(2):154.

Müller-Tasch T, Löwe B, Frankenstein L, **Frey N**, Haass M, Friederich HC. Somatic symptom profile in patients with chronic heart failure with and without depressive comorbidity. *Front Psychiatry.* 2024 Mar 19;15:1356497.

Wingert J, Meinhardt E, Sasipong N, Pott M, Lederer C, de la Torre C, Sticht C, Most P, Katus HA, **Frey N**, Raake PWJ, Schlegel P. Cardiomyocyte-specific RXFP1 overexpression protects against pressure overload-induced cardiac dysfunction independently of relaxin. *Biochem Pharmacol*. 2024 Jul;225:116305.

Heins J, Salatzki J, Köhrer A, Ochs A, Weberling LD, Hund H, Giannitsis E, **Frey N**, Loßnitzer D, André F, Steen H. Safety of dobutamine stress cardiovascular magnetic resonance in patients with prior coronary artery bypass grafting. *J Cardiovasc Magn Reson*. 2024 Winter;26(2):101119.

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

Yildirim M, Salbach C, Reich C, Pribe-Wolferts R, Milles BR, Täger T, Mueller-Hennessen M, **Weiler M**, Meder B, **Frey N**, Giannitsis E. Improved diagnostic performance of high-sensitivity cardiac troponins in muscle dystrophies using comprehensive definition criteria for cardiac involvement: A longitudinal study on 35 patients. *Eur J Neurol*. 2024 Dec;31(12):e16498.

Yildirim M, Reich C, Salbach C, Pribe-Wolferts R, Milles BR, Täger T, Mueller-Hennessen M, **Weiler M**, Meder B, **Frey N**, Giannitsis E. Interpretation of elevated baseline concentrations and serial changes of high-sensitivity cardiac troponin T in confirmed muscular dystrophies. *ESC Heart Fail*. 2024 Dec;11(6):3732-3741.

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

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

Giannitsis E, **Frey N**, Katus HA. Accelerated high sensitivity troponin diagnostics: ready for an even faster pace? *Eur Heart J*. 2024 Jul 21;45(28):2516-2518.

Chen P, Aurich M, Greiner S, Maliandi G, Müller-Hennessen M, Giannitsis E, Meder B, **Frey N**, Pleger S, Mereles D. Prognostic relevance of global work index and global constructive work in patients with non-ischemic dilated cardiomyopathy. *Int J Cardiovasc Imaging*. 2024 Jul;40(7):1575-1584.

Yildirim M, Salbach C, Reich C, Milles BR, Biener M, **Frey N**, Giannitsis E, Mueller-Hennessen M. Comparison of the clinical chemistry score to other biomarker algorithms for rapid rule-out of acute myocardial infarction and risk stratification in patients with suspected acute coronary syndrome. *Int J Cardiol*. 2024 Apr 1;400:131815.

Weberling LD, Albert D, Ochs A, Ochs M, Siry D, Salatzki J, Giannitsis E, **Frey N**, Riffel J, André F. Layer-specific fast strain-encoded cardiac magnetic resonance imaging aids in the identification and discrimination of acute myocardial injury: a prospective proof-of-concept study. *J Cardiovasc Magn Reson*. 2024 Summer;26(1):101001.

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

Korell F, Entenmann L, Romann S, Giannitsis E, Schmitt A, Müller-Tidow C, **Frey N**, Dreger P, Schmitt M, Lehmann LH. Evaluation of all-cause mortality and cardiovascular safety in patients receiving chimeric antigen receptor T cell therapy: a prospective cohort study. *EClinicalMedicine*. 2024 Feb 27;69:102504.

Giannitsis E, **Frey N**, Katus HA. Natriuretic peptides and cardiac hs-troponins as surrogates of cardiomyocyte stress: clinical value in hypertrophic cardiomyopathy? *Eur Heart J*. 2024 Nov 8;45(42):4479-4481.

Salbach C, Milles BR, Hund H, Biener M, Mueller-Hennessen M, **Frey N**, Katus H, Giannitsis E, Yildirim M. Effect of impaired kidney function on outcomes and treatment effects of oral anticoagulant regimes in patients with atrial fibrillation in a real-world registry. *PLoS One*. 2024 Sep 23;19(9):e0310838.

Mereles D, Rudolph J, Greiner S, Aurich M, **Frey N**, Katus HA, Bärtsch P, Dehnert C. Acute changes in cardiac dimensions, function, and longitudinal mechanics in healthy individuals with and without high-altitude induced pulmonary hypertension at 4559 m. *Echocardiography*. 2024 Feb;41(2):e15786.

Koehler S, Kuhm J, Huffaker T, Young D, Tandon A, André F, **Frey N**, Greil G, Hussain T, Engelhardt S. Artificial Intelligence to derive aligned strain in cine CMR to detect patients with myocardial fibrosis: an open and scrutinizable approach. *Res Sq [Preprint]*. 2024 Jan 5:rs.3.rs-3785677.

Beer BN, Kellner C, Goßling A, Sundermeyer J, Besch L, Dettling A, Kirchhof P, Blankenberg S, Bernhardt AM, Brunner S, Colson P, Eckner D, Frank D, Eitel I, **Frey N**, Eden M, Graf T, Kupka D, Landmesser U, Majunke N, Maniuc O, Möbius-Winkler S, Morrow DA, Mourad M, Noel C, Nordbeck P, Orban M, Pappalardo F, Patel SM, Pauschinger M, Reichenspurner H, Schulze PC, Schwinger RHG, Wechsler A, Skurk C, Thiele H, Varshney AS, Sag CM, Kraus J, Westermann D, Schrage B. Complications in patients with cardiogenic shock on veno-arterial

extracorporeal membrane oxygenation therapy: distribution and relevance. Results from an international, multicentre cohort study. *Eur Heart J Acute Cardiovasc Care*. 2024 Feb 16;13(2):203-212.

Uzun DD, Salatzki J, Xynogalos P, **Frey N**, Debus J, Lang K. Effects of Ionizing Radiation on Cardiac Implantable Electronic Devices (CIEDs) in Patients with Esophageal Cancer Undergoing Radiotherapy: A Pilot Study. *Cancers (Basel)*. 2024 Jan 28;16(3):555.

Darche FF, Heil KM, Rivinius R, Helmschrott M, Ehlermann P, **Frey N**, Rahm AK. Early Pacemaker Dependency After Heart Transplantation Is Associated with Permanent Pacemaker Implantation, Graft Failure and Mortality. *J Cardiovasc Dev Dis*. 2024 Dec 8;11(12):394.

Speer C, Benning L, Morath C, Zeier M, **Frey N**, Opelz G, Döhler B, Tran TH; Collaborative Transplant Study. Blood Pressure Goals and Outcomes in Kidney Transplant Recipients in an Analysis of the Collaborative Transplant Study. *Kidney Int Rep*. 2024 Dec 6;10(3):780-790.

Salbach C, Schlegel P, Stroikova V, Helmschrott M, Mueller AM, Weiß C, Giannitsis E, **Frey N**, Raake P, Kaya Z. Increase of Cardiac Autoantibodies Against Beta-2-adrenergic Receptor During Acute Cellular Heart Transplant Rejection. *Transplantation*. 2024 Oct 1;108(10):e327-e332.

Lutz M, Abizaid A, Nielsen Holck E, Lansky A, Carrié D, Weber-Albers J, Dudek D, **Frey N**, Christiansen EH, Holm NR, Stone GW. Long-term safety and effectiveness of the Fantom bioresorbable coronary artery scaffold: final results of the FANTOM II trial. *EuroIntervention*. 2024 Apr 1;20(7):e453-e456.

Salatzki J, Giannitsis E, Hegenbarth A, Mueller-Hennessen M, André F, **Frey N**, Biener M. Absence of visible infarction on cardiac magnetic resonance imaging despite the established diagnosis of myocardial infarction by 4th Universal Definition of Myocardial Infarction. *Eur Heart J Acute Cardiovasc Care*. 2024 Feb 9;13(1):24-35. 116:

Zylla MM, Wolfes J, Schleberger R, Lawin D, Kieser M, Reinke F, Eckardt L, Rillig A, Stellbrink C, Thomas D, **Frey N**, Lugenbiel P. Use of class IC antiarrhythmic drugs in patients with structural heart disease and implantable cardioverter defibrillator. *Clin Res Cardiol*. 2024 Jun;113(6):933-941.

Krey R, Jakob M, **Karck M**, Arif R, Farag M. Male-female differences following concomitant coronary artery bypass grafting and aortic valve replacement surgery. *ESC Heart Fail*. 2024 Oct;11(5):2913-2923.

Saemann L, Zubarevich A, Wenzel F, Soethoff J, Korkmaz-Icöz S, Hoorn F, **Karck M**, Simm A, Szabó G, Veres G. Central and Peripheral Circulation Differ during Off-Pump Coronary Artery Bypass Grafting. *Rev Cardiovasc Med*. 2024 Jan 16;25(1):30.

Saemann L, Pohl S, Wächter K, Georgevici AI, Köhler C, Jünger J, Hoorn F, Gharpure N, Großkopf A, Korkmaz-Icöz S, Wenzel F, **Karck M**, Simm A, Szabó G. Cytokine Adsorption During Ex Vivo Blood Perfusion Improves Contractility of Donation After Circulatory Death Hearts. *J Am Heart Assoc*. 2024 Dec 3;13(23):e036872

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

Wang C, Karl R, Sharan L, Grizelj A, Fischer S, **Karck M**, De Simone R, Romano G, Engelhardt S. Surgical training of minimally invasive mitral valve repair on a patient-specific simulator improves surgical skills. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2024 Mar 1;65(3):ezad387.

Saemann L, Wächter K, Gharpure N, Pohl S, Hoorn F, Korkmaz-Icöz S, **Karck M**, Veres G, Simm A, Szabó G. HTK vs. HTK-N for Coronary Endothelial Protection during Hypothermic, Oxygenated Perfusion of Hearts Donated after Circulatory Death. *Int J Mol Sci*. 2024 Feb 13;25(4):2262.

Saemann L, Wächter K, Georgevici AI, Pohl S, Hoorn F, Veres G, Korkmaz-Icöz S, **Karck M**, Simm A, Szabó G. Transcriptomic Changes in the Myocardium and Coronary Artery of Donation after Circulatory Death Hearts following Ex Vivo Machine Perfusion. *Int J Mol Sci*. 2024 Jan 19;25(2):1261.

Chiriac U, Liebchen U, Frey OR, Lanzinger H, Klein S, Hoppe-Tichy T, **Karck M**, Meyer A, Morath B. Model-Based Dose Identification of Dalbavancin for Long-Term Suppressive Outpatient Treatment of Ventricular Assist Device Infections. *Antibiotics (Basel)*. 2024 Nov 20;13(11):1103.

Lian S, Loganathan S, Mayer T, Kraft P, Sayour AA, Georgevici AI, Veres G, **Karck M**, Szabó G, Korkmaz-Icöz S. In a rat model of bypass DuraGraft ameliorates endothelial dysfunction of arterial grafts. *Sci Rep*. 2024 Jul 2;14(1):15174.

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

Dietrich M, Tayan A, Hölle T, Nusschag C, Kapp AC, Mertens C, Studier-Fischer A, Nickel F, Leuschner F, Weigand MA, **Karck M**, Lichtenstern C, **Arif R**, Fischer D. Hyperspectral Imaging for Microcirculatory Assessment of Patients undergoing Transcatheter and Surgical Aortic Valve Replacement-a Prospective Observational Pilot Study. *J Cardiovasc Transl Res*. 2025 Apr;18(2):295-304.

Nicoletti P, Zafer S, Matok L, Irron I, Patrick M, Haklai R, Evangelista JE, Marino GB, Ma'ayan A, Sewda A, Holmes G, Britton SR, Lee WJ, Wu M, Ru Y, Arnaud E, Botto L, Brody LC, Byren JC, Caggana M, Carmichael SL, Cilliers D, Conway K, Crawford K, Cuellar A, Di Rocco F, **Engel M**, Fearon J, Feldkamp ML, Finnell R, Fisher S, Freudlsperger C, Garcia-Fructuoso G, Hagge R, Heuzé Y, Harshbarger RJ, Hobbs C, Howley M, Jenkins MM, Johnson D, Justice CM, Kane A, Kay D, Gosain AK, Langlois P, Legal-Mallet L, Lin AE, Mills JL, Morton JEV, Noons P, Olshan A, Persing J, Phipps JM, Redett R, Reefhuis J, Rizk E, Samson TD, Shaw GM, Sicko R, Smith N, Staffenberg D, Stoler J, Sweeney E, Taub PJ, Timberlake AT, Topczewska J, Wall SA, Wilson AF, Wilson LC, Boyadjiev SA, Wilkie AOM, Richtsmeier JT, Jabs EW, Romitti PA, Karasik D, Birnbaum RY, Peter I. Regulatory elements in *SEM1-DLX5-DLX6* locus contribute to genetic control of coronal nonsyndromic craniosynostosis and bone density-related traits. *Genet Med Open*. 2024;2:101851.

Moratin J, Maas T, Horn D, Semmelmayr K, Zittel S, Oehme M, **Engel M**, **Hoffmann J**, **Freudlsperger C**, Freier K, **Ristow O**. Second primary squamous cell carcinoma of the oral cavity - a retrospective cohort study of therapeutic procedures and oncological outcome. *Clin Oral Investig*. 2024 Mar 26;28(4):229.

Radermacher A, Horn D, Fehrenz M, Semmelmayr K, **Ristow O**, **Engel M**, **Hoffmann J**, Freier K, Moratin J. Microvascular Reconstructions in Elderly Patients With Oral Squamous Cell Carcinoma - Too Old for Surgical Treatment? *Craniomaxillofac Trauma Reconstr*. 2024 Dec;17(4):NP281-NP289.

Moratin J, Horn D, Oehme M, Semmelmayr K, Flechtenmacher C, Ristow O, Held T, **Engel M**, **Hoffmann J**, **Freudlsperger C**. Variation of resection margins in oral cancer in dependence of tumor stage and subsite - a retrospective cohort study. *Clin Oral Investig*. 2024 May 20;28(6):327.

Moratin J, Maas T, Horn D, Semmelmayr K, Zittel S, Oehme M, **Engel M**, **Hoffmann J**, **Freudlsperger C**, Freier K, Ristow O. Correction to: Second primary squamous cell carcinoma of the oral cavity - a retrospective cohort study of therapeutic procedures and oncological outcome. *Clin Oral Investig*. 2024 Mar 26;28(4):229.

Merk W, Freitag M, Claus M, Kolb P, Falcone V, Röhrich M, Rodon L, Deicher F, Andreeva I, Tretter T, Tykocinski LO, **Blank N**, Watzl C, Schmitt A, Sauer T, Müller-Tidow C, **Polke M**, Heußel CP, Dreger P, **Lorenz HM**, Schmitt M. Third-generation CD19.CAR-T cell-containing combination therapy in Scl70+ systemic sclerosis. *Ann Rheum Dis*. 2024 Mar 12;83(4):543-546.

Buschulte K, Kabitz HJ, Hagemeyer L, Hammerl P, Esselmann A, Wiederhold C, Skowasch D, Stolpe C, Joest M, Veitshans S, Höffgen M, Maqhuzu P, Schwarzkopf L, Hellmann A, Pfeifer M, Behr J, Karpavicius R, Günther A, **Polke M**, Höger P, Somogyi V, Lederer C, Markart P, Kreuter M. Disease trajectories in interstitial lung diseases - data from the EXCITING-ILD registry. *Respir Res*. 2024 Mar 6;25(1):113.

Polke M, Polke N, Piel S, Brunnemer E, Wälscher J, Buschulte K, Warth A, Heussel CP, Eichinger M, Frankenstein L, Eichhorn M, Miliuskas S, Herth FJF, Kreuter M. Pulmonary lymphangiomatosis: insights into an ultra-rare disease. *Respir Res*. 2024 Nov 26;25(1):416.

Buschulte K, El-Hadi S, Höger P, Ganter C, Wijsenbeek M, Kahn N, Kriegsmann K, Goobie GC, Ryerson CJ, **Polke M**, Trudzinski F, Kreuter M. Is YouTube a sufficient source of information on Sarcoidosis? *Respir Res*. 2024 Sep 9;25(1):334.

Trudzinski FC, Athanasiou C, Eberhardt R, Michels-Zetsche JD, Schellenberg M, Eichinger M, **Polke M**, Kahnert K, Herth FJF, Kreuter M, Kontogianni K. The influence of the interventionalist's sex on the outcome and complications of transbronchial lung cryobiopsy. *Respir Med*. 2024 Nov;233:107772.

Buschulte K, Kabitz HJ, Hagemeyer L, Hammerl P, Esselmann A, Wiederhold C, Skowasch D, Stolpe C, Joest M, Veitshans S, Höffgen M, Maqhuzu P, Schwarzkopf L, Hellmann A, Pfeifer M, Behr J, Karpavicius R, Günther A, **Polke M**, Höger P, Somogyi V, Lederer C, Markart P, Kreuter M. Hospitalisation patterns in interstitial lung diseases: data from the EXCITING-ILD registry. *Respir Res*. 2024 Jan 4;25(1):5.

Rosendahl S, Trudzinski FC, **Polke M**, Herth FJF, Kreuter M, Giese T. SARS-CoV-2 Vaccination in Primary Humoral Immunodeficiency: Experience from a German Lung Clinic. *Respiration*. 2025;104(5):349-359.

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

Stahl M, Roehmel J, Eichinger M, Doellinger F, Naehrlich L, Kopp MV, Dittrich AM, **Sommerburg O**, Ray P, Maniktala A, Xu T, Conner S, Joshi A, Mascia M, Wielpütz MO, Mall MA. Long-Term Impact of Lumacaftor/Ivacaftor Treatment on Cystic Fibrosis Disease Progression in Children 2-5 Years of Age Homozygous for *F508del-CFTR*: A Phase 2, Open-Label Clinical Trial. *Ann Am Thorac Soc*. 2024 Nov;21(11):1550-1559.

Semenchuk J, Naito Y, Charman SC, Carr SB, Cheng SY, Marshall BC, Faro A, Elbert A, Gutierrez HH, Goss CH, Karadag B, Burgel PR, Colombo C, Salvatore M, Padoan R, Daneau G, Harutyunyan S, Kashirskaya N, Kirwan L, Middleton PG, Ruseckaite R, de Monestrol I, Naehrlich L, Mondejar-Lopez P, Jung A, van Rens J, Bakkeheim E, Orenti A, Zomer-van Ommen D, da Silva-Filho LVR, Fernandes FF, Zampoli M, Stephenson AL; Global CF Registry

Collaboration. Impact of COVID-19 infection on lung function and nutritional status amongst individuals with cystic fibrosis: A global cohort study. *J Cyst Fibros.* 2024 Sep;23(5):815-822.

Stahl M, Dohna M, Graeber SY, **Sommerburg O**, Renz DM, Pallenberg ST, Voskrebenezv A, Schütz K, Hansen G, Doellinger F, Steinke E, Thee S, Röhmel J, Barth S, Rückes-Nilges C, Berges J, Hämmerling S, Wielpütz MO, Naehrlich L, Vogel-Claussen J, Tümmler B, Mall MA, Dittrich AM. Impact of elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor therapy on lung clearance index and magnetic resonance imaging in children with cystic fibrosis and one or two *ΔF508* alleles. *Eur Respir J.* 2024 Sep 5;64(3):2400004.

Ringshausen FC, Shapiro AJ, Nielsen KG, Mazurek H, Pifferi M, Donn KH, van der Eerden MM, Loebinger MR, Zariwala MA, Leigh MW, Knowles MR, Ferkol TW; CLEAN-PCD investigators and study team. Safety and efficacy of the epithelial sodium channel blocker idrevloride in people with primary ciliary dyskinesia (CLEAN-PCD): a multinational, phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled crossover trial. *Lancet Respir Med.* 2024 Jan;12(1):21-33.

Wielpütz MO, Stahl M, Triphan SMF, Wucherpfennig L, Leutz-Schmidt P, Gestewitz S, Steinke E, Graeber SY, Kauczor HU, Eichinger M, Puderbach MU, Alrajab A, Schenk JP, **Sommerburg O**, Mall MA. Longitudinal Magnetic Resonance Imaging of Changes in Lung Morphology and Perfusion in Children with Cystic Fibrosis From Infancy through Adolescence. *Ann Am Thorac Soc.* 2024 Sep 10.

Yılmaz Topçuoğlu M, Sommerburg O, Wielpütz MO, Wucherpfennig L, Hackenberg S, Mainz JG, Baumann I. Chronic rhinosinusitis in people with cystic fibrosis-an up-to-date review from the perspective of otorhinolaryngology]. *HNO.* 2024 Nov;72(11):788-799.

Wucherpfennig L, Wuennemann F, Eichinger M, Schmitt N, Seitz A, Baumann I, Roehmel JF, Stahl M, Hämmerling S, Chung J, Schenk JP, Alrajab A, Kauczor HU, Mall MA, Wielpütz MO, **Sommerburg O**. Magnetic Resonance Imaging of Pulmonary and Paranasal Sinus Abnormalities in Children with Primary Ciliary Dyskinesia Compared to Children with Cystic Fibrosis. *Ann Am Thorac Soc.* 2024 Mar;21(3):438-448.

Yılmaz Topçuoğlu MS, Schuler PJ, Westhoff JH, **Sommerburg O**, Baumann I. A recurrence analysis in patients with congenital choanal atresia. *J Craniomaxillofac Surg.* 2025 Jul 7:S1010-5182(25)00226-4.

Ringwald FG, Wucherpfennig L, Hagen N, Mücke J, Kaletta S, Eichinger M, Stahl M, Triphan SMF, Leutz-Schmidt P, Gestewitz S, Graeber SY, Kauczor HU, Alrajab A, Schenk JP, **Sommerburg O**, Mall MA, Knaup P, Wielpütz MO, Eisenmann U. Automated lung segmentation on chest MRI in children with cystic fibrosis. *Front Med (Lausanne).* 2024 Nov 12;11:1401473.

Naehrig S, Shad C, Breuling M, Goetschke M, Habler K, Sieber S, Kastenberger J, Kunzelmann AK, **Sommerburg O**, Liebchen U, Behr J, Vogeser M, Paal M. Therapeutic Drug Monitoring of Elexacaftor, Tezacaftor, and Ivacaftor in Adult People with Cystic Fibrosis. *J Pers Med.* 2024 Oct 17;14(10):1065.

Chung J, Boutin S, Frey DL, Joachim C, Mall MA, **Sommerburg O**. Nasal lavage microbiome, but not nasal swab microbiome, correlates with sinonasal inflammation in children with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros.* 2024 Mar;23(2):226-233.

Schwarz C, Bend J, Hebestreit H, Hogardt M, Hügel C, Illing S, Mainz JG, Rietschel E, Schmidt S, Schulte-Hubbert B, Sitter H, Wielpütz MO, Hammermann J, Baumann I, Brunsman F, Dieninghoff D, Eber E, Ellemunter H, Eschenhagen P, Evers C, Gruber S, Koitschev A, Ley-Zaporozhan J, Düesberg U, Mentzel HJ, Nüßlein T, Ringshausen FC, Sedlacek L, Smaczny C, **Sommerburg O**, Sutharsan S, Vonberg RP, Weber AK, Zerlik J. CF Lung Disease - a German S3 Guideline: Pseudomonas aeruginosa. *Pneumologie.* 2024 Jun;78(6):367-399.

Wucherpfennig L, Becker JKZ, Wuennemann F, Eichinger M, Seitz A, Baumann I, Stahl M, Graeber SY, Zhao S, Chung J, Schenk JP, Alrajab A, Kauczor HU, Mall MA, **Sommerburg O**, Wielpütz MO. Elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor improves chronic rhinosinusitis detected by magnetic resonance imaging in children with cystic fibrosis on long-term therapy with lumacaftor/ivacaftor. *J Cyst Fibros.* 2024 Mar;23(2):234-241.

Maier P, Jeyaweerasinkam S, Eberhard J, Soueidan L, Hämmerling S, Kohlmüller D, Feyh P, Gramer G, Garbade SF, Hoffmann GF, Okun JG, **Sommerburg O**. Influence of Season, Storage Temperature and Time of Sample Collection in Pancreatitis-Associated Protein-Based Algorithms for Newborn Screening for Cystic Fibrosis. *Int J Neonatal Screen.* 2024 Jan 12;10(1):5.

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

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

Ewen R, Pink I, Sutharsan S, Aries SP, Grünewaldt A, Shoemark A, Sommerwerck U, Staar BO, Wege S, Mertsch P, Rademacher J, Ringshausen FC; PROGNOSIS Study Group. Primary Ciliary Dyskinesia in Adult Bronchiectasis: Data from the German Bronchiectasis Registry PROGNOSIS. *Chest*. 2024 Nov;166(5):938-950.

Dettmer S, Heiß-Neumann M, **Wege S**, Maske H, Ringshausen FC, Joean O, Theissig N, Ewen R, Wacker F, Rademacher J. Evaluation of treatment response with serial CT in patients with non-tuberculous mycobacterial pulmonary disease. *Eur Radiol*. 2025 Feb;35(2):798-805.

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

Ahting S, Nährlich L, Held I, Henn C, Krill A, Landwehr K, Meister J, Nährig S, Nolde A, Remke K, Ruppel R, Sauer-Heilborn A, Schebek M, Schopper G, Schulte-Hubbert B, Schwarz C, Smaczny C, **Wege S**, Hentschel J; Registry Working Group of the German CF Registry. Every CFTR variant counts - Target-capture based next-generation sequencing for molecular diagnosis in the German CF Registry. *J Cyst Fibros*. 2024 Jul;23(4):774-781.

Körfer D, Grond-Ginsbach C, Peters AS, Burkart S, **Hempel M**, **Schaaf CP**, **Böckler D**, **Erhart P**. Genetic variants in patients with multiple arterial aneurysms. *Langenbecks Arch Surg*. 2024 Oct 9;409(1):304.

Derwich W, Schönborn M, Blase C, Wittek A, Oikonomou K, **Böckler D**, **Erhart P**. Correlation of four-dimensional ultrasound strain analysis with computed tomography angiography wall stress simulations in abdominal aortic aneurysms. *JVS Vasc Sci*. 2024 Mar 13;5:100199.

Körfer D, Kilian S, Grond-Ginsbach C, Hatzl J, Hakimi M, **Böckler D**, **Erhart P**. Co-prevalence of arterial aneurysm location - a correlation analysis based on a retrospective cross-sectional observational study. *Vasa*. 2024 May;53(3):204-210.

Hengel FE, Dehde S, Lassé M, Zahner G, Seifert L, Schnarre A, Kretz O, Demir F, Pinnschmidt HO, Grahammer F, Lucas R, Mehner LM, Zimmermann T, Billing AM, Oh J, Mitrotti A, Pontrelli P, Debiec H, Dossier C, Colucci M, Emma F, Smoyer WE, Weins A, Schaefer F, Alachkar N, Diemert A, Hogan J, Hoxha E, Wiech T, Rinschen MM, Ronco P, Vivarelli M, Gesualdo L, Tomas NM, Huber TB; International Society of Glomerular Disease. Autoantibodies Targeting Nephritin in Podocytopathies. *N Engl J Med*. 2024 Aug 1;391(5):422-433.

Warady BA, Same R, Borzych-Duzalka D, Neu AM, El Mikati I, Mustafa RA, Begin B, Nourse P, Bakkaloglu SA, Chadha V, Cano F, Yap HK, Shen Q, Newland J, Verrina E, Wirtz AL, Smith V, **Schaefer F**. Clinical practice guideline for the prevention and management of peritoneal dialysis associated infections in children: 2024 update. *Perit Dial Int*. 2024 Sep;44(5):303-364.

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

Kavanagh D, Ardissino G, Brocklebank V, Bouwmeester RN, Bagga A, Ter Heine R, Johnson S, Licht C, Ma ALT, Noris M, Praga M, Rondeau E, Sinha A, Smith RJH, Sheerin NS, Trimarchi H, Wetzels JFM, Vivarelli M, Van de Kar NCAJ, Greenbaum LA; Forum Participants. Outcomes from the International Society of Nephrology Hemolytic Uremic Syndromes International Forum. *Kidney Int*. 2024 Dec;106(6):1038-1050.

Licht C, Al-Dakkak I, Anokhina K, Isbel N, Frémeaux-Bacchi V, Gilbert RD, Greenbaum LA, Ariceta G, Ardissino G, **Schaefer F**, Rondeau E. Characterization of patients with aHUS and associated triggers or clinical conditions: A Global aHUS Registry analysis. *Nephrology (Carlton)*. 2024 Aug;29(8):519-527.

Schaefer F, Montini G, Kang HG, Walle JV, Zaritsky J, Schreuder MF, Litwin M, Scalise A, Scott H, Potts J, Iveli P, Breitenstein S, Warady BA. Investigating the use of finerenone in children with chronic kidney disease and proteinuria: design of the FIONA and open-label extension studies. *Trials*. 2024 Mar 21;25(1):203.

Schaefer F, Al-Dakkak I, Anokhina K, Cohen D, Greenbaum LA, Ariceta G. Global aHUS Registry Analysis of Patients Switching to Ravulizumab From Eculizumab. *Kidney Int Rep*. 2024 Jun 20;9(9):2648-2656.

Buffin-Meyer B, Richard J, Guignon V, Weber S, König J, Heidet L, Moussaoui N, Vu JP, Faguer S, Casemayou A, Prakash R, Baudouin V, Hogan J, Alexandrou D, Bockenbauer D, Bacchetta J, Ranchin B, Pruhova S, Zieg J, Lahoche A, Okorn C, Antal-Kónya V, Morin D, Becherucci F, Habbig S, Liebau MC, Mauras M, Nijenhuis T, Llanas B, Mekahli D, Thumfart J, Tönshoff B, Massella L, Eckart P, Cloarec S, Cruz A, Patzer L, Roussey G, Vrillon I, Dunand O, Besse-nay L, Taroni F, Zaniew M, Louillet F, Bergmann C, **Schaefer F**, van Eerde AM, Schanstra JP, Decramer S; HNF1B variant study group. Renal and Extrarenal Phenotypes in Patients With *HNF1B* Variants and Chromosome 17q12 Microdeletions. *Kidney Int Rep*. 2024 May 16;9(8):2514-2526.

Burgmaier K, Gimpel C, **Schaefer F**, Liebau M. Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease – *<i>PKHD1</i>*. 2001 Jul 19 [updated 2024 Apr 4]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews[®] [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025.

Mekahli D, Müller RU, Marlais M, Wlodkowski T, Haeberle S, de Argumedo ML, Bergmann C, Breysen L, Fladrowski C, Henske EP, Janssens P, Jouret F, Kingswood JC, Lattouf JB, Lilien M, Maleux G, Rozenberg M, Siemer S, Devuyt O, **Schaefer F**, Kwiatkowski DJ, Rouvière O, Bissler J. Clinical practice recommendations for kidney involvement in tuberous sclerosis complex: a consensus statement by the ERKNet Working Group for Autosomal Dominant Structural Kidney Disorders and the ERA Genes & Kidney Working Group. *Nat Rev Nephrol*. 2024 Jun;20(6):402-420.

Prytula A, Shroff R, van Gremberghe I, Krupka K, Bacchetta J, Benetti E, Grenda R, Guzzo I, Kanzelmeyer N, Büyükkaragöz B, Kranz B, Nałçacıoğlu H, Oh J, Pape L, Shenoy M, Sellier-Leclerc AL, **Tönshoff B**; European Society for Paediatric Nephrology Transplantation and CKD-MBD working groups and the Cooperative European Paediatric Renal Transplant Initiative Research Network. Metabolic Acidosis Is Associated With an Accelerated Decline of Allograft Function in Pediatric Kidney Transplantation. *Kidney Int Rep*. 2024 Apr 8;9(6):1684-1693.

Khandelwal P, Hofstetter J, Azukaitis K, Bayazit A, Doyon A, Duzova A, Canpolat N, Bulut IK, Obryck L, Ranchin B, Paripovic D, Bakkaloglu S, Alpay H, Arbeiter K, Litwin M, Zalozycz A, Paglialonga F, Borzych-Dużałka D, **Schmitt CP**, Melk A, Querfeld U, **Schaefer F**, Shroff R; 4C and 3H study investigators. Changes in the cardiovascular risk profile in children approaching kidney replacement therapy. *EClinicalMedicine*. 2024 Jul 3;74:102708.

Vujović A, Sellier-Leclerc AL, Mancuso MC, Boyer O, Awan A, Gargiulo A, Loos S, Fila M, Jankauskiene A, Ariceta G, Kanzelmeyer N, Vidal E, Van Dyck M, Levert TK, Šimánková N, Decramer S, Hofstetter J, Vivarelli M, Sciascia S, van de Kar NCAJ, Schaefer F; ERKNet TMA Working Group. Real-world use of complement inhibitors for haemolytic uraemic syndrome: an analysis of the European Rare Kidney Disease Registry cohort. *EClinicalMedicine*. 2025 Mar 27;82:103159.

Gross O, Haffner D, **Schaefer F**, Weber LT. SGLT2 inhibitors: approved for adults and cats but not for children with CKD. *Nephrol Dial Transplant*. 2024 May 31;39(6):907-909.

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

Thumfart J, Wagner S, Kirchner M, Azukaitis K, Bayazit AK, Obrycki L, Canpolat N, Bulut IK, Duzova A, Anarat A, Bessenay L, Shroff R, Paripovic D, Sever L, Candan C, Lugani F, Yilmaz A, Yalcinkaya F, Arbeiter K, Kiyak A, Zurowska A, Galiano M, Querfeld U, Melk A, **Schaefer F**; 4C Study Group. Timing and Modality of Kidney Replacement Therapy in Children and Adolescents. *Kidney Int Rep*. 2024 Jun 12;9(9):2750-2758.

Hari P, Khandelwal P, Boyer O, Bhimma R, Cano F, Christian M, Duzova A, Iijima K, Kang HG, Qian S, Safouh H, Samuels S, Smoyer WE, Vivarelli M, Bagga A, **Schaefer F**; IPNA Best Practices and Standards Committee and c4c Pediatric Nephrology Expert Working Group. IPNA consensus definitions for clinical trial outcomes in steroid-resistant nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol*. 2025 Mar;40(3):865-872.

Wlodkowski T, Haeberle S, **Schaefer F**. The European Rare Kidney Disease Reference Network]. *Inn Med (Heidelberg)*. 2024 Dec;65(12):1283-1292.

Deja A, Guzzo I, Cappoli A, Labbadia R, Bayazit AK, Yildizdas D, Schmitt CP, Tkaczyk M, Cvetkovic M, Kostic M, Hayes W, Shroff R, Jankauskiene A, Virsilas E, Longo G, Vidal E, Mir S, Bulut IK, Pasini A, Paglialonga F, Montini G, Yilmaz E, Correia Costa L, Teixeira A, **Schaefer F**; ESCAPE Network. Factors influencing circuit lifetime in paediatric continuous kidney replacement therapies – results from the EurAKId registry. *Pediatr Nephrol*. 2024 Nov;39(11):3353-3362.

Kachmar J, Boyer O, Lipska-Ziętkiewicz B, Morinière V, Gribouval O, Heidet L, Balasz-Chmielewska I, Benetti E, Cloarec S, Csaicsich D, Decramer S, Gellermann J, Guignon V, Hogan J, Bayazit AK, Melk A, Nigmatullina N, Oh J, Ozaltin F, Ranchin B, Tsimaratos M, Trautmann A, Antignac C, **Schaefer F**, Dorval G; PodoNet Network. Steroid-Resistant Nephrotic Syndrome due to *<i>NPHS2</i>* Variants Is Not Associated With Posttransplant Recurrence. *Kidney Int Rep*. 2024 Jan 10;9(4):973-981.

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

Borzych-Dużałka D, Shroff R, Ranchin B, Zhai Y, Paglialonga F, Kari JA, Ahn YH, Awad HS, Loza R, Hooman N, Ericson R, Drożdż D, Kaur A, Bakkaloglu SA, Samaille C, Lee M, Tellier S, Thumfart J, Fila M, Warady BA, Schaefer F, **Schmitt CP**. Prospective Study of Modifiable Risk Factors of Arterial Hypertension and Left Ventricular Hypertrophy in Pediatric Patients on Hemodialysis. *Kidney Int Rep*. 2024 Mar 18;9(6):1694-1704.

Plueschke K, Jonker C, Kankanen H, Vetter T, Sepodes B, Naehrlich L, Hillert J, Crane G, Straus S, Foggi P, Martin S, Kyriakopoulou C, Mol P, Day F, Breen K, Bennett N, de Lemus Belmonte M, Bennett S, Verpillat P, Roes KCB,

Cochino A, **Schaefer F**, Hernández-Rivas JM, McGettigan P, Arlett P. Optimizing Patient Registries for Regulatory Decision Making - Key Learnings From an HMA/EMA Multistakeholder Workshop. *Clin Pharmacol Ther.* 2025 Jun 2. doi:10.1002/cpt.3733.

Hellmann C, Wohlgemuth K, Pennekamp P, George S, Dahmer-Heath M, Konrad M, Omran H, König J; NEOCYST Consortium. Immunofluorescence analyses of respiratory epithelial cells aid the diagnosis of nephronophthisis. *Pediatr Nephrol.* 2024 Dec;39(12):3471-3483

Kohlhas L, Studer M, Rutten-Jacobs L, Reigner SM, Sander A, Yap HK, Vondrak K, Coccia PA, Cano F, **Schmitt CP**, Warady BA, **Schaefer F**; IPDN collaborators. Real-world evidence on the dosing and safety of C.E.R.A. in pediatric dialysis patients: findings from the International Pediatric Dialysis Network registries. *Pediatr Nephrol.* 2024 Mar;39(3):807-818.

Wang CM, Whiting AH, Rath A, Anido R, Ardigò D, Baynam G, Dawkins H, Hamosh A, Le Cam Y, Malherbe H, Molster CM, Monaco L, Padilla CD, Pariser AR, Robinson PN, Rodwell C, **Schaefer F**, Weber S, Macchia F. Operational description of rare diseases: a reference to improve the recognition and visibility of rare diseases. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Sep 11;19(1):334.

Borzych-Dużałka D, Same R, Neu A, Yap HK, Verrina E, Bakkaloglu SA, Cano F, Patel H, Szczepańska M, Obrycki Ł, Spizzirri AP, Sartz L, Vondrak K, Rebori A, Milosevski-Lomic G, Chan EY, Basu B, Pezo AL, Zaloszyk A, Chadha V, **Schaefer F**, Warady BA. Best Practice of Peritoneal Dialysis-Associated Gram-Negative Peritonitis in Children: Insights From the International Pediatric Peritoneal Dialysis Network Registry. *Kidney Int Rep.* 2024 Mar 28;9(6):1654-1663.

Dahmer-Heath M, Gerß J, Fliser D, Liebau MC, Speer T, Telgmann AK, Burgmaier K, Pennekamp P, Pape L, **Schaefer F**, Konrad M, König JC; NEOCYST Consortium. Urinary Dickkopf-3 Reflects Disease Severity and Predicts Short-Term Kidney Function Decline in Renal Ciliopathies. *Kidney Int Rep.* 2024 Oct 10;10(1):197-208.

Aksu B, Afonso AC, Akil I, Alpay H, Atmis B, Aydog O, Bayazit AK, Bayram MT, Bilge I, Bulut IK, Buyukkaragoz B, Comak E, Demir BK, Dincel N, Donmez O, Durmus MA, Dursun H, Dusunsel R, Duzova A, Ertan P, Gedikbasi A, Goknar N, Guven S, Hacıhamdioglu D, Jankauskiene A, Kalyoncu M, Kavukcu S, Kenan BU, Kucuk N, Kural B, Litwin M, Montini G, Morello W, Obrycki L, Omer B, Oner HA, Ozdemir EM, Ozkayin N, Paripovic D, Pehlivanoglu C, Saygili S, **Schaefer F**, Schaefer S, Sonmez F, Tabel Y, Tas N, Tasdemir M, Teixeira A, Tekcan D, Topaloglu R, Tulpar S, Turkkan ON, Uysal B, Uysalol M, Vitkevic R, Yavuz S, Yel S, Yildirim T, Yildirim ZY, Yildiz N, Yuksel S, Yurtseven E, Yilmaz A. Urine soluble TLR4 levels may contribute to predict urinary tract infection in children: the UTILISE Study. *Pediatr Nephrol.* 2024 Feb;39(2):483-491.

Mencarelli F, Azukaitis K, Kirchner M, Bayazit A, Duzova A, Canpolat N, Bulut IK, Obrycki L, Ranchin B, Shroff R, Caliskan S, Candan C, Yilmaz A, Özcağar ZB, Halpay H, Kiyak A, Erdogan H, Gellermann J, Balat A, Melk A, **Schaefer F**, Querfeld U. Dyslipidemia in children with chronic kidney disease-findings from the Cardiovascular Comorbidity in Children with Chronic Kidney Disease (4C) study. *Pediatr Nephrol.* 2024 Sep;39(9):2759-2772.

Landi A, Mimouni Y, Giannuzzi V, **Schaefer F**, Altavilla A, Gibson S, Julkowska D. The creation of an adaptable informed consent form for research purposes to overcome national and institutional bottlenecks in ethics review: experience from rare disease registries. *Front Med (Lausanne).* 2024 Apr 17;11:1384026.

Grabitz C, Sugianto RI, Doyon A, Azukaitis K, Anarat A, Bacchetta J, Bayazit AK, Bulut IK, Caliskan S, Canpolat N, Duzova A, Habbig S, Harambat J, Kiyak A, Longo G, Obrycki L, Paripovic D, Söylemezoğlu O, Thurn-Valsassina D, Yilmaz A, Shroff R, **Schaefer F**, Schmidt BMW, Melk A; 4C Study Consortium. Long-term Effects of Kidney Transplantation Compared With Dialysis on Intima-media Thickness in Children-Results From the 4C-T Study. *Transplantation.* 2024 May 1;108(5):1212-1219.

El Mikati IK, Begin B, Borzych-Duzalka D, Neu AM, Richardson T, Same RG, **Schaefer F**, Warady BA, Mustafa RA. GRADE Notes 4: how to use GRADE when there is "no" evidence? A case study of using unpublished registry data. *J Clin Epidemiol.* 2025 Jan;177:111578.

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

Lurbe E, Mancía G, Drozd D, Erdine S, Fernandez-Aranda F, Litwin M, Sinha MD, Simonetti G, Stabouli S, **Wühl E**. HyperChildNET COST Action CA19115: report of the task force. *Blood Press.* 2024 Dec;33(1):2421214.

Klein M, Obermaier M, Mutze H, Wilden SM, Rehberg M, Schlingmann KP, Schmidt D, Metzinger O, Hübner A, Richter-Unruh A, Kemper MJ, Weitz M, **Wühl E**, Jorch N, Patzer L, Freiberg C, Heger S, Ziviknjak M, Schnabel D, Haffner D; German Society for Pediatric Nephrology (GPN) and the German Society for Pediatric and Adolescent

Endocrinology and Diabetology (DGPAED). Health-related quality of life of children with X-linked hypophosphatemia in Germany. *Pediatr Nephrol*. 2024 Nov;39(11):3221-3231.

Wühl E, Tölle M. Kardio-renovaskuläre Gesundheit: Cardio-renal health: The new guidelines. *MMW Fortschr Med*. 2024 Apr;166(6):62-64.

Baghai Arassi M, Feißt M, Krupka K, Awan A, Benetti E, Düzova A, Guzzo I, Kim JJ, Kranz B, Litwin M, Oh J, Büscher A, Pape L, Peruzzi L, Shenoy M, Testa S, Weber LT, Zieg J, Höcker B, Fichtner A, **Tönshoff B**; Cooperative European Pediatric Renal Transplant Initiative Research Network. Age-Related Differences in Rejection Rates, Infections, and Tacrolimus Exposure in Pediatric Kidney Transplant Recipients in the CERTAIN Registry. *Kidney Int Rep*. 2024 Sep 2;9(11):3265-3277.

Sablik M, Sannier A, Raynaud M, Goutaudier V, Divard G, Astor BC, Weng P, Smith J, Garro R, Warady BA, Zahr RS, Twombly K, Dharnidharka VR, Dandamudi RS, Fila M, Huang E, Sellier-Leclerc AL, **Tönshoff B**, Rabant M, Verine J, Del Bello A, Berney T, Boyer O, Catar RA, Danger R, Giral M, Yoo D, Girardin FR, Alsadi A, Gourraud PA, Morelon E, Le Quintrec M, Try M, Villard J, Zhong W, Bestard O, Budde K, Chauveau B, Couzi L, Brouard S, Hogan J, Legendre C, Anglicheau D, Aubert O, Kamar N, Lefaucheur C, Loupy A. Microvascular Inflammation of Kidney Allografts and Clinical Outcomes. *N Engl J Med*. 2025 Feb 20;392(8):763-776.

Fichtner A, Schmidt J, Süsal C, Carraro A, Oh J, Zirngibl M, König S, Guzzo I, Weber LT, Awan A, Krupka K, Schnitzler P, Hirsch HH, **Tönshoff B**, Höcker B. Risk of cellular or antibody-mediated rejection in pediatric kidney transplant recipients with BK polyomavirus replication—an international CERTAIN registry study. *Pediatr Nephrol*. 2025 Mar;40(3):835-848.

Fichtner A, Gauché L, Süsal C, Tran TH, Waldherr R, Krupka K, Guzzo I, Carraro A, Oh J, Zirngibl M, Weitz M, König J, Büscher A, Berta L, Simon T, Awan A, Rusai K, Topaloglu R, Peruzzi L, Printza N, Kim JJ, Weber LT, Melk A, Pape L, Rieger S, Patry C, Höcker B, **Tönshoff B**; CERTAIN study group. Incidence, risk factors, management strategies, and outcomes of antibody-mediated rejection in pediatric kidney transplant recipients—a multicenter analysis of the Cooperative European Paediatric Renal Transplant Initiative (CERTAIN). *Pediatr Nephrol*. 2025 Feb;40(2):491-503.

Patry C, Webb NJA, Feißt M, Krupka K, Becker J, Bald M, Antoniello B, Bilge I, Gulhan B, Hogan J, Kanzelmeyer N, Ozkaya O, Büscher A, Sellier-Leclerc AL, Shenoy M, Weber LT, Fichtner A, Höcker B, Meier M, **Tönshoff B**. Kidney transplantation in children and adolescents with C3 glomerulopathy or immune complex membranoproliferative glomerulonephritis: a real-world study within the CERTAIN research network. *Pediatr Nephrol*. 2024 Dec;39(12):3569-3580.

Prytula A, Shroff R, van Gremberghe I, Krupka K, Bacchetta J, Benetti E, Grenda R, Guzzo I, Kanzelmeyer N, Büyükkaragöz B, Kranz B, Nałcacioğlu H, Oh J, Pape L, Shenoy M, Sellier-Leclerc AL, **Tönshoff B**; European Society for Paediatric Nephrology Transplantation and CKD-MBD working groups and the Cooperative European Paediatric Renal Transplant Initiative Research Network. Metabolic Acidosis Is Associated With an Accelerated Decline of Allograft Function in Pediatric Kidney Transplantation. *Kidney Int Rep*. 2024 Apr 8;9(6):1684-1693.

Brügelmann M, Müller S, Bohlen AV, Hohenfellner K, Büscher A, Kemper MJ, Fröde K, Kanzelmeyer N, Oh J, Billing H, Gellermann J, Müller D, Weber LT, Acham-Roschitz B, Arbeiter K, **Tönshoff B**, Hagenberg M, Žebec MS, Haffner D, Zivicnjak M. Morphological changes and their associations with clinical parameters in children with nephropathic cystinosis and chronic kidney disease prior to kidney replacement therapy over 25 years. *Pediatr Nephrol*. 2024 Oct;39(10):3067-3077.

Groothoff J, Sellier-Leclerc AL, Deesker L, Bacchetta J, Schalk G, **Tönshoff B**, Lipkin G, Lemoine S, Bowman T, Zhou J, Hoppe B. Nedosiran Safety and Efficacy in PH1: Interim Analysis of PHYOX3. *Kidney Int Rep*. 2024 Mar 4;9(5):1387-1396.

Schild R, Carvajal Abreu K, Büscher A, Kanzelmeyer N, Lezius S, Krupka K, Weitz M, Prytula A, Printza N, Berta L, Saygili SK, Sellier-Leclerc AL, Spartà G, Marks SD, Kemper MJ, König S, Topaloglu R, Müller D, Klaus G, Weber S, Oh J, Herden U, Carraro A, Dello Strologo L, Ariceta G, Hoyer P, **Tönshoff B**, Pape L. Favorable Outcome After Single-kidney Transplantation From Small Donors in Children: A Match-controlled CERTAIN Registry Study. *Transplantation*. 2024 Aug 1;108(8):1793-1801.

Kotton CN, Kamar N, Wojciechowski D, Eder M, Hopfer H, Randhawa P, Sester M, Comoli P, Tedesco Silva H, Knoll G, Brennan DC, Trofe-Clark J, Pape L, Axelrod D, Kiberd B, Wong G, Hirsch HH; Transplantation Society International BK Polyomavirus Consensus Group. The Second International Consensus Guidelines on the Management of BK Polyomavirus in Kidney Transplantation. *Transplantation*. 2024 Sep 1;108(9):1834-1866.

Karaterzi S, Tönshoff B, Ahlenstiel-Grunow T, Baghai M, Beck B, Büscher A, Eifler L, Giese T, Lezius S, Müller C, Oh J, Zapf A, Weber LT, Pape L. A multi-center interventional study to assess pharmacokinetics, effectiveness, and tolerability of prolonged-release tacrolimus after pediatric kidney transplantation: study protocol for a prospective, open-label, randomized, two-phase, two-sequence, single dose, crossover, phase III b trial. *Front Nephrol*.

2024 Feb 20;4:1331510. doi: 10.3389/fneph.2024.1331510. PMID: 38444519; PMCID: PMC10912931.

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

Preiksaitis J, Allen U, Bollard CM, Dharnidharka VR, Dulek DE, Green M, Martinez OM, Metes DM, Michaels MG, Smets F, Chinnock RE, Comoli P, Danziger-Isakov L, Dipchand AI, Esquivel CO, Ferry JA, Gross TG, Hayashi RJ, Höcker B, L'Huillier AG, Marks SD, Mazariegos GV, Squires J, Swerdlow SH, Trappe RU, Visner G, Webber SA, Wilkinson JD, Maecker-Kolhoff B. The IPTA Nashville Consensus Conference on Post-Transplant Lymphoproliferative disorders after solid organ transplantation in children: III - Consensus guidelines for Epstein-Barr virus load and other biomarker monitoring. *Pediatr Transplant* 2024;28(1):e14471.

Allen UD, L'Huillier AG, Bollard CM, Gross TG, Hayashi RJ, **Höcker B**, Maecker-Kolhoff B, Marks SD, Mazariegos GV, Smets F, Trappe RU, Visner G, Chinnock RE, Comoli P, Danziger-Isakov L, Dulek DE, Dipchand AI, Ferry JA, Martinez OM, Metes DM, Michaels MG, Preiksaitis J, Squires JE, Swerdlow SH, Wilkinson JD, Dharnidharka VR, Green M, Webber SA, Esquivel CO. The IPTA Nashville consensus conference on post-transplant lymphoproliferative disorders after solid organ transplantation in children: IV-consensus guidelines for the management of post-transplant lymphoproliferative disorders in children and adolescents. *Pediatr Transplant* 2024;28(5):e14781.

Green M, Squires JE, Chinnock RE, Comoli P, Danziger-Isakov L, Dulek DE, Esquivel CO, Höcker B, L'Huillier AG, Mazariegos GV, Visner GA, Bollard CM, Dipchand AI, Ferry JA, Gross TG, Hayashi R, Maecker-Kolhoff B, Marks S, Martinez OM, Metes DM, Michaels MG, Preiksaitis J, Smets F, Swerdlow SH, Trappe RU, Wilkinson JD, Allen U, Webber SA, Dharnidharka VR. The IPTA Nashville consensus conference on Post-Transplant lymphoproliferative disorders after solid organ transplantation in children: II-consensus guidelines for prevention. *Pediatr Transplant* 2024;28(1):e14350.

Kaijansinkko H, Bonthuis M, Jahnukainen K, Harambat J, Vidal E, Bakaloglu SA, Inward C, Sinha MD, Roperto RM, Kuehni CE, Biró E, Kwon T, Mota C, Adams B, Szczepańska M, Bieniaś B, **Höcker B**, Fomina S, Gjerstad AC, Vondrak K, Alpay H, Plumb LA, Hommel K, Molchanova MS, Hubmann H, Alonso-Melgar A, Jager KJ, Jahnukainen T. Clinical outcomes of pediatric kidney replacement therapy after childhood cancer-An ESPN/ERA Registry study. *Am J Transplant*. 2024 7:S1600-6135

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

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

Stabouli S, Sommer A, Kraft S, Schweer K, **Bethe D**, Bertholet-Thomas A, Batte S, Ariceta G, Brengmann S, Bacchetta J, Emma F, Levchenko E, Topaloglu R, Willem L, Haffner D, Oh J. Addressing the psychosocial aspects of transition to adult care in patients with cystinosis. *Pediatr Nephrol*. 2024 39(10):2861-2874.

Reijman MD, Kusters DM, Groothoff JW, Arbeiter K, Dann EJ, de Boer LM, de Ferranti SD, Gallo A, Greber-Platzer S, Hartz J, Hudgins LC, Ibarretxe D, Kayikcioglu M, Klingel R, Kolovou GD, Oh J, Planken RN, Stefanutti C, Taylan C, Wiegman A, **Schmitt CP**. Clinical practice recommendations on lipoprotein apheresis for children with homozygous familial hypercholesterolemia: an expert consensus statement from ERKNet and ESPN. *Atherosclerosis*. 2024 May;392:117525

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

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

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

Pfeffer T, Krug SM, Kracke T, Schürfeld R, Colbatzky F, Kirschner P, Medert R, Freichel M, Schumacher D, Bartosova M, Zarogiannis SG, Muckenthaler MU, Altamura S, Pezer S, Volk N, Schwab C, Duensing S, Fleming T, Heidenreich E, Zschocke J, Hell R, Poschet G, **Schmitt CP**, Peters V. Knock-out of dipeptidase CN2 in human proximal

tubular cells disrupts dipeptide and amino acid homeostasis and para- and transcellular solute transport. *Acta Physiol (Oxf)* 2024;240(4):e14126.

Bernardor J, Flammier S, Zagodzdon I, Lalayiannis AD, Koster-Kamphuis L, Verrina E, Dorresteijn E, Guzzo I, Haffner D, Shroff R, **Schmitt CP**, Bacchetta J. Safety and Efficacy of Cinacalcet in Children Aged Under 3 Years on Maintenance Dialysis. *Kidney Int Rep* 2024 ; 9(7):2096-2109.

Masana L, Zambon A, Schmitt CP, Taylan C, Driemeyer J, Cohen H, Buonomo PS, Alashwal A, Al-Dubayee M, Kholaf N, Diaz-Diaz JL, Maatouk F, Martinez-Hervas S, Mangal B, Löwe S, Cunningham T. Lomitapide for the treatment of paediatric patients with homozygous familial hypercholesterolaemia (APH-19): results from the efficacy phase of an open-label, multicentre, phase 3 study. *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2024;12(12):880-889.

Wetzel C, Gallenstein N, Peters V, Fleming T, Marinovic I, Bodenschatz A, Du Z, Küper K, Dallanoce C, Aldini G, Schmoch T, Brenner T, Weigand MA, Zarogiannis SG, **Schmitt CP**, Bartosova M. Histidine containing dipeptides protect epithelial and endothelial cell barriers from methylglyoxal induced injury. *Sci Rep.* 2024 4;14(1):26640.

Gist KM, Bastero P, Ricci Z, Kaddourah A, Strong A, Chanchlani R, Steflink HJ, Arikian AA, Fuhrman DY, Gelbart B, Menon S, Beck T, Bridges B, Lafever SF, **Schmitt CP**, Gorga SM, Salloo A, Basu RK, Paden M, Selewski DT. Acute kidney injury, fluid balance, and continuous renal replacement therapy in children and neonates treated with extracorporeal membrane oxygenation. *Intensive Care Med. Paediatr. Neonatal* 2: 28,

Ahlmann C, Stronach L, Waters K, Walker K, Oh J, **Schmitt CP**, Ranchin B, Shroff R. Hemodiafiltration for children with stage 5 chronic kidney disease: technical aspects and outcomes. *Pediatr Nephrol.* 2024;39(9):2611-2626.

Raina R, Subhash S, **Schmitt CP**, Shroff R. Prevention and management of peritoneal dialysis associated infections in children: Continuing to grow and reaching new milestones. *Perit Dial Int.* 2024;44(5):299-302.

Posadas-Cantera S, Mitsui N, Emmerich F, Patiño V, **Lorenz HM**, Neth O, Dybedal I, Taskén K, Schäffer AA, Grimbacher B, Gámez-Díaz L. The effect of HLA genotype on disease onset and severity in CTLA-4 insufficiency. *Front Immunol.* 2025 Jan 6;15:1447995.

Claus M, Freitag M, Ewald M, Rodon L, Deicher F, Watzl C, Kolb P, **Lorenz HM**, Schmitt M, Merkt W. Immunological effects of CD19.CAR-T cell therapy in systemic sclerosis: an extended case study. *Arthritis Res Ther.* 2024 Dec 13;26(1):211.

Andreeva I, Kolb P, Rodon L, **Blank N**, **Lorenz HM**, Merkt W. Fcγ-receptor-IIIa bioactivity of circulating and synovial immune complexes in rheumatoid arthritis. *RMD Open.* 2024 Aug 28;10(3):e004190.

Tsaknakis K, Afifi FK, **Lorenz HM**, Hell AK. Non-traumatic osteochondral lesions of the knee joint during growth: Juvenile osteochondritis dissecans (JOCD) of the knee. *Orthopädie (Heidelb).* 2024 Sep;53(9):651-658.

Strangfeld A, Meissner Y, Weiß A, Rudi T, Zink A, Ellmann T, Filla T, Aries P, Baraliakos X, Bungartz C, Glaser C, Henes J, **Lorenz HM**, Schneider M, Späthling-Mestekemper S, Specker C, Richter JG, Fischer-Betz R. Rhekiss-The German Register for Child Wish and Pregnancies in Inflammatory Rheumatic Diseases. *Pharmacoepidemiol Drug Saf.* 2024 Aug;33(8):e5867.

Xanthouli P, Uesbeck P, **Lorenz HM**, **Blank N**, Eichstaedt CA, Harutyunova S, Egenlauf B, Coghlan JG, Denton CP, Grünig E, Benjamin N. Effect of ambrisentan in patients with systemic sclerosis and mild pulmonary arterial hypertension: long-term follow-up data from EDITA study. *Arthritis Res Ther.* 2024 Jul 18;26(1):136.

Merkt W, **Lorenz HM**, Schmitt M. CAR T-Cell Therapy in Autoimmune Disease. *N Engl J Med.* 2024 May 2;390(17):1628-1629.

Röhrich M, Rosales JJ, Hoppner J, Kvacskay P, **Blank N**, Loi L, Paech D, Schreckenberger M, Giesel F, Kauczor HU, **Lorenz HM**, Haberkorn U, Merkt W. Fibroblast activation protein inhibitor-positron emission tomography in aortitis: fibroblast pathology in active inflammation and remission. *Rheumatology (Oxford).* 2024 Sep 1;63(9):2473-2483.

Rudi T, Zietemann V, Meissner Y, Zink A, Krause A, **Lorenz HM**, Kneitz C, Schaefer M, Strangfeld A. Impact of DMARD treatment and systemic inflammation on all-cause mortality in patients with rheumatoid arthritis and interstitial lung disease: a cohort study from the German RABBIT register. *RMD Open.* 2024 Apr 4;10(2):e003789.

Gente K, Feisst M, Marx D, Klika KD, Christopoulos P, Graf J, Will J, Luft T, Hassel JC, Müller-Tidow C, Carvalho RA, **Lorenz HM**, Souto-Carneiro MM. Altered serum metabolome as an indicator of paraneoplasia or concomitant cancer in patients with rheumatic disease. *Ann Rheum Dis.* 2024 Jul 15;83(8):974-983.

Hasseli R, Hanses F, Stecher M, Specker C, Weise T, Borgmann S, Hasselberger M, Hertenstein B, Hoyer M, Hoyer BF, Koll C, Krause A, von Lilienfeld-Toal M, **Lorenz HM**, Merle U, Nunes de Miranda SM, Pletz MW, Regierer AC, Richter JG, Rieg S, Roemmele C, Ruethrich MM, Schmeiser T, Schulze-Koops H, Strangfeld A, Vehreschild MJGT, Voit F, Voll RE, Vehreschild JJ, Müller-Ladner U, Pfeil A. The protective effect of tumor necrosis factor-alpha inhibitors in COVID-19 in patients with inflammatory rheumatic diseases compared to the general population-A comparison of two German registries. *Front Med (Lausanne).* 2024 Mar 6;11:1332716.

Wu L, Kälble F, **Lorenz HM**, Zeier M, Schaier M, Steinborn A. Sex-specific differences in ICOS⁺ T helper cell differentiation in systemic lupus erythematosus patients with low disease activity. *Clin Exp Med*. 2024 Mar 1;24(1):47.

Hensel IV, Éliás S, Steinhauer M, Stoll B, Benfatto S, Merkt W, Krienke S, **Lorenz HM**, Haas J, Wildemann B, Resnik-Docampo M. SLE serum induces altered goblet cell differentiation and leakiness in human intestinal organoids. *EMBO Mol Med*. 2024 Mar;16(3):547-574.

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

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

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

Kvacskay P, El Jammal T, **Lorenz HM**, Pacheco Y, Calender A. Whole exome sequencing of a German sarcoidosis family with four affected and one spontaneous remission case. *Rheumatology (Oxford)*. 2024 May 3;63(6):1512-1517.

Schmalzing M, Sander O, Seidl M, Marks R, **Blank N**, Kötter I, Tiemann M, Backhaus M, Manger B, Hübel K, Müller-Ladner U, Henes J. Castleman's disease in the rheumatological practice. *Z Rheumatol*. 2024 Dec;83(Suppl 3):289-298.

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

Andreeva I, Kolb P, Rodon L, **Blank N**, **Lorenz HM**, Merkt W. Fcγ-receptor-IIIa bioactivity of circulating and synovial immune complexes in rheumatoid arthritis. *RMD Open*. 2024 Aug 28;10(3):e004190.

Worm M, Günther C, Claussen M, Keyßer G, Kötter I, Riemekasten G, Siegert E, Blank N, Sunderkötter C, Zeidler G, Korsten P. Interdisciplinary centers for autoimmune diseases in Germany. *Z Rheumatol*. 2024 Dec;83(10):844-851.

Kuemmerle-Deschner JB, Kallinich T, Henes J, Kortus-Götze B, Oommen PT, Rech J, Krickau T, Weller-Heinemann F, Horneff G, Janda A, Foeldvari I, Schuetz C, Dressler F, Borte M, Hufnagel M, Meier F, Fiene M, Andreica I, Weber-Arden J, **Blank N**. Long-term safety and effectiveness of canakinumab in patients with monogenic auto-inflammatory diseases: results from the interim analysis of the RELIANCE registry. *RMD Open*. 2024 Feb 15;10(1):e003890.

Kälber KA, Hoffmann J, **Blank N**. VEXAS Syndrome in a Male Patient With Fever and Rash. *Dtsch Arztebl Int*. 2024 Aug 23;121(17):565.

Oommen PT, Kallinich T, Rech J, **Blank N**, Weber-Arden J, Kuemmerle-Deschner JB. Long-Term Safety and Effectiveness of Canakinumab in Patients with MKD/HIDS: Interim Analysis of the RELIANCE Registry. *Rheumatol Ther*. 2025 Feb;12(1):137-155.

Friedrich R, Kernder A, **Blank N**, Ernst D, Henes J, Keyßer G, Klemm P, Krusche M, Meinecke A, Rech J, Schulz N, Schomburg D, Vordenbäumen S, Feist E. Implementation of the new DGRh S2e guideline on diagnostics and treatment of adult-onset Still's disease in Germany: Implications for clinical practice in rheumatology. *Z Rheumatol*. 2025 Feb;84(1):30-38.

Raynor A, Bruneel A, Vermeersch P, Cholet S, Friedrich S, Eckenweiler M, Schumann A, Hengst S, **Tuncel AT**, Fenaille F, Thiel C, Rymen D. 2024 "Hide and seek": Misleading transferrin variants in PMM2-CDG complicate diagnostics. *Proteomics Clin Appl*. 2023 Oct 24:e2300040.

Yildiz Y, Hübschmann OK, Karaosmanoglu AA, Manti F, Karaca M, Schwartz IVD, Pons R, López-Laso E, Palacios NAJ, Porta F, Kavecan I, BALci MC, Dy-Hollins ME, Wong SN, Oppenboen M, Medeiros LS, Pedroso de Paula LC, García-Cozorla A, Hoffmann GF, Jeltsch K, Leuzzi V, Gökçay G, Hübschmann D, Harting I, Özön ZA, Sivri S, **Opladen T**. Levodopa-refractory hyperprolactinemia and pituitary findings in inherited disorders of biogenic amine metabolism. *J Inherit Metab Dis* 2024 47:431-446

Posset R, Garbade SF, Gleich F, Scharre S, Okun JG, Gropman AL, Nagamani SCS, Druck AC, Epp F, **Hoffmann GF**, **Kölker S**, Zielonka M. Urea Cycle Disorders Consortium (UCDC); European registry and network for Intoxication type Metabolic Diseases (E-IMD) Consortia Study Group. Severity-adjusted evaluation of liver transplantation on health outcomes in urea cycle disorders. *Genet Med* 2024 26:1-12

Seidl MJ, Scharre S, Posset R, Druck AC, Epp F, Okun JG, Dimitrov B, **Hoffmann GF, Kölker S**, Zielonka M. ASS1 deficiency is associated with impaired neuronal differentiation in zebrafish larvae. *Mol Genet Metab* 2024 141:1-11

Mütze U, Ottenberger A, Gleich F, Maier EM, Lindner M, Husain RA, Palm K, Beblo S, Freisinger P, Santer E, Thimm E, vom Dahl S, Weinhold N, Grohmann-Held K, Haase C, Hennermann JB, Hörbe-Blindt A, Kamrath C, Marquardt I, Marquardt T, Behne R, Haas D, Spiekerkoetter U, **Hoffmann GF**, Garbade SF, Grünert SC, **Kölker S**. Neurological outcome in long-chain hydroxy fatty acid oxidation disorder. *Ann Clin Transl Neurol* 2024 11:883-898

Gramer G, Wortmann SB, Fang-Hoffmann J, Kohlmüller D, Okun JG, Prokisch H, Meitinger T, **Hoffmann GF**. New Cases of Maleylacetoacetate Isomerase Deficiency with Detection by Newborn Screening and Natural History over 32 Years: Experience from a German Newborn Screening Center. *Int J Neonatal Screen* 2024 10:17

Märtner EMC, Mühlhausen C, Maier EM, Ballhausen D, Baumgartner MR, Beblo S, Burgard P, Chapman KA, Dobelaere D, Heringer-Seifert J, Fleissner S, Grohmann-Held K, Hahn G, Harting I, Hoffmann GF, Jochum F, Karall D, Konstantopoulous V, Krawinkel MB, Lindner M, Nouffer JM, Okun JG, Plecko B, Posset B, Sahm K, Scholl-Bürgi S, Thimm E, Walter M, Williams M, Dahl SV, Ziagaki A, Zschoke J, **Kölker S**, Boy N. Aktualisierte AWMF-S3-Leitlinie zu Diagnostik und Management der Glutarazidurie Typ 1. *Neuropädiatrie* 2024 23:50-62

Hoffmann GF, Mundlos C, Dötsch J, Hebestreit H. Seltene Erkrankungen in der Pädiatrie - von der Diagnostik und Behandlung einzelner Erkrankungen zum Aufbau von Netzwerkstrukturen. *Monatsschr Kinderheilkd* 2024 172:572-586

Hamman N, Lenz D, Bianzano A, Husain RA, Forman E, Bernstein JA, Dattner T, Engelen M, Hanson-Kahn AK, Isidor B, Kotzaeriodu U, Tietze Anna, Trollmann R, Weiß C, Wolffenbuttel BHR, **Kölker S, Hoffmann GF**, Crushell E, Staufner C, Mohr A, Harting I. MRI in LARS1 deficiency – Spectrum, patterns, and correlation with acute neurological deterioration. *J Inherit Metab Dis* 2024 Sep; 47:1028-1046

Mengler K, Garbade SF, Gleich F, Thimm E, May P, Lindner M, Lüsebrink N, Marquardt T, Hübner V, Krämer J, Neugebauer J, Beblo S, Gillitzer C, Grünert SC, Hennermann JB, Kamrath C, Marquardt I, Näke A, Murko S, Schmidt S, Schnabel E, Lommer-Steinhoff S, Hoffmann GF, Beime J, Santer R, **Kölker S**, Mütze U. 2024 Treatment Outcomes for Maple Syrup Urine Disease Detected by Newborn Screening. *Pediatrics* 2024 Aug 1; 154:e2023064370

Reischl-Hajjabadi AT, Schnabel E, Gleich F, Mengler K, Lindner M, Burgard P, Posset R, Lommer-Steinhoff S, Grünert SC, Thimm E, Freisinger P, Hennermann JB, Krämer J, Gramer G, Lenz D, Christ S, Hörster F, **Hoffmann GF**, Garbade SF, **Kölker S**, Mütze U. Outcomes after newborn screening for propionic and methylmalonic acidemia and homocystinurias. *J Inherit Metab Dis* 2024 47:674-689

Mütze U, Gleich F, Haas D, Urschitz MS, Röschinger W, Janzen N, **Hoffmann GF**, Garbade SF, Syrbe S, **Kölker S**. Vitamin B12 Deficiency Newborn Screening. *Pediatrics* 2024 154:e2023064809

Servais A, Zacchia M, Dehoux L, Shroff R, Brassier A, Taurisano R, **Kölker S**, Oh J, Ariceta G, Stojanovic J, Hörster F, Strologo D, Spada M, Schiff M, Dionisi-Vici C. Clinical Practice Recommendations on Kidney Management in Methylmalonic Acidemia: an Expert Consensus Statement From ERKNet and MetabERN. *Kidney Int Rep*. 2024;9(12):3362-3374.

Kuypers AM, Bouva MJ, Loeber JG, Boelen A, Dekkers E, Petritis K, Pickens CA, The Isns Representatives, van Spronsen FJ, Heiner-Fokkema MR. 2024 Evaluation of Neonatal Screening Programs for Tyrosinemia Type 1 Worldwide. *Int J Neonatal Screen* 2024 16;10(4):82.

Interdonato L, Himmelreich N, Garbade SF, Wen D, Morath M, Di Paola R, Calabrese V, **Thiel C**, Peters V. Assessing carnosinase 1 activity for diagnosing congenital disorders of glycosylation. *Mol Genet Metab* 2024 143(1-2):108571.

Sakson R, Beedgen L, Bernhard P, Alp KM, Lübbehusen N, Röth R, Niesler B, Luzarowski M, Shevchuk O, Mayer MP, **Thiel C**, Ruppert T. Targeted Proteomics Reveals Quantitative Differences in Low-Abundance Glycosyltransferases of Patients with Congenital Disorders of Glycosylation. *Int J Mol Sci*. 2024 18;25(2):1191.

Himmelreich N, Ramón-Maiques S, Navarrete R, Castejon-Fernandez N, Garbade SF, Martinez A, Desviat LR, Pérez B, Blau N. Significance of utilizing in silico structural analysis and phenotypic data to characterize phenylalanine hydroxylase variants: A PAH landscape. *Mol Genet Metab* 2024;142(3):108514.

Trefz F, Frauendienst-Egger G, Dienel G, Cannet C, Schmidt-Mader B, **Haas D**, Blau N, Himmelreich N, Spraul M, Freisinger P, Dobrowolski S, Berg D, Pilotto A. Does hyperphenylalaninemia induce brain glucose hypometabolism? Cerebral spinal fluid findings in treated adult phenylketonuric patients. *Mol Genet Metab* 2024;142(1):108464.

Ng BG, Freeze HH, **Himmelreich N**, Blau N, Ferreira CR. Clinical and biochemical footprints of congenital disorders of glycosylation: Proposed nosology. *Mol Genet Meta* 2024;142(1):108476.

Wortmann SB, Feichtinger RG, Abela L, van Gemert LA, Aubart M, Dufeu-Berat CM, Boddaert N, de Coo R, Stühn L, Hebbink J, Heinritz W, Hildebrandt J, Himmelreich N, Korenke C, Lehman A, Leyland T, Makowski C, Martinez

Marin RJ, Marzin P, Mühlhausen C, Rio M, Rotig A, Roux CJ, Schiff M, Haack TB, Syrbe S, Zyllicz SA, **Thiel C**, Veiga da Cunha M, van Schaftingen E, Wagner M, Mayr JA, Wevers RA, Boltshauser E, Willemsen MA. Clinical, Neuroimaging, and Metabolic Footprint of the Neurodevelopmental Disorder Caused by Monoallelic HK1 Variants. *Neurol Genet* 2024 5;10(2):e200146.

Kopp J, Jahn D, Vogt G, Psoma A, Ratto E, Morelle W, Stelzer N, Hausser I, Hoffmann A, de Los Santos MR, Koch LA, Fischer-Zirnsak B, **Thiel C**, Palm W, Meierhofer D, van den Bogaart G, Foulquier F, Meinhardt A, Kornak U. Golgi pH elevation due to loss of V-ATPase subunit V0a2 function correlates with tissue-specific glycosylation changes and globozoospermia. *Cell Mol Life Sci* 2024 16;82(1):4.

Alexander EC, Malham M, **Lenz D**, Grazioli S, Hørby Jørgensen M, Deep A and On behalf of the Liver Failure Working Group of the European Society of Paediatric and Neonatal Intensive Care (ESPNIC) and the Acute Liver Failure working group of the European Reference Network (ERN) Rare-Liver: The management of paediatric acute liver failure: results from an international multi-centre survey across Europe. *Intensive Care Med. Paediatr. Neonatal* 2024; 2, 32

Betzler IR, Hempel M, Mütze U, **Kölker S**, Winkler E, Dikow N, Garbade SF, Schaaf CP, Brennenstuhl H. Comparative analysis of gene and disease selection in genomic newborn screening studies. *J Inherit Metab Dis.* 2024; 47(5):945-970.

Cinquemani C, Gujar J, **Opladen T**. Patient-initiated conference focuses on bridging gaps between patients, clinicians and scientists in the field of rare neurotransmitter-related disorders. *J Inherit Metab Dis.* 2024;47(3):411-412.

Grünert SC, Gautschi M, Baker J, Boyer M, Burlina A, Casswall T, Corpeleijn W, Çiki K, Cotter M, Crushell E, Derks TGJ, **Haas D**, Kilavuz S, Kingma SDK, Korman SH, Kozek A, de Laet C, Mundy H, Nassogne MC, Quintero V, Rossi A, Spenger J, Spiegel R, Stephenne X, Stojkov D, Tal G, Veiga-da Cunha M, Wortmann SB. Empagliflozin for treating neutropenia and neutrophil dysfunction in 21 infants with glycogen storage disease 1b. *Mol Genet Metab.* 2024; 142(2):108486.

Guivala SJ, Bode KA, **Okun JG**, Kartal E, Schwedhelm E, Pohl LV, Werner S, Erbs S, Thiele H, Büttner P. Interactions between the gut microbiome, associated metabolites and the manifestation and progression of heart failure with preserved ejection fraction in ZSF1 rats. *Cardiovasc Diabetol.* 2024 14;23(1):299.

Julia-Palacios NA, Kuseyri Hübschmann O, Olivella M, Pons R, Horvath G, Lücke T, Fung CW, Wong SN, Cortès-Saladelafont E, Rovira-Remisa MM, Yıldız Y, Mercimek-Andrews S, **Assmann B**, Stevanović G, Manti F, Brennenstuhl H, Jung-Klawitter S, Jeltsch K, Sivri HS, Garbade SF, García-Cazorla À, **Opladen T**. The continuously evolving phenotype of succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency. *J Inherit Metab Dis.* 2024; 47(3):447-462.

Jung-Klawitter S, Richter P, Yuan Y, Welzel K, Kube M, Bähr S, Leibner A, Flory E, **Opladen T**. Tyrosine hydroxylase variants influence protein expression, cellular localization, stability, enzymatic activity and the physical interaction between tyrosine hydroxylase and GTP cyclohydrolase 1. *J Inherit Metab Dis.* May 2024; 47(3):517-532.

Kirchberg I, Lainka E, Gangfuß A, Kuechler A, Baertling F, Schlieben LD, **Lenz D**, Tschiedel E. Distinct neonatal hyperammonemia and liver synthesis dysfunction: case report of a severe MEGDH syndrome. *Front Pediatr.* 2024; 12:1278047.

Laugwitz L, Mechtler TP, Janzen N, Oliva P, Kasper AR, Teunissen CE, Bürger F, **Janda J**, Döring M, Weitz M, Lang P, Martin P, Beck-Woedl S, Chanson C, Essing MM, Shenker A, Haack TB, Schulte JH, Rosewich H, Streubel B, Kasper DC, Groeschel S. Newborn Screening and Presymptomatic Treatment of Metachromatic Leukodystrophy. *N Engl J Med.* 2024;391(13):1256-1258.

Lenz D, Schlieben LD, Shimura M, Bianzano A, Smirnov D, Kopajtich R, Berutti R, Adam R, Aldrian D, Baric I, Baumann U, Bozbulut NE, Brugger M, Brunet T, Bufler P, Burnyè B, Calvo PL, Crushell E, Dalgıç B, Das AM, Dezsófi A, Distelmaier F, Fichtner A, Freisinger P, Garbade SF, Gaspar H, Goujon L, Hadzic N, Hartleif S, Hegen B, **Hempel M**, Henning S, Hoerning A, Houwen R, Hughes J, Iorio R, Iwanicka-Pronicka K, Jankofsky M, Junge N, Kanavaki I, Kansu A, Kaspar S, Kathemann S, Kelly D, Kirsacıoğlu CT, Knoppke B, Kohl M, Kölbel H, **Kölker S**, Konstantopoulou V, Krylova T, Kuloğlu Z, Kuster A, Laass MW, Lainka E, Lurz E, Mandel H, Mayerhanser K, Mayr JA, McKiernan P, McClean P, McLin V, Mention K, Müller H, Pasquier L, Pavlov M, Pechatnikova N, Peters B, Petković Ramadža D, Piekutowska-Abramczuk D, Pilic D, Rajwal S, Rock N, Roetig A, Santer R, Schenk W, Semenova N, Sokollik C, Sturm E, Taylor RW, Tschiedel E, Urbonas V, Urreiziti R, Vermehren J, Vockley J, Vogel GF, Wagner M, van der Woerd W, Wortmann SB, Zakharova E, **Hoffmann GF**, Meitinger T, Murayama K, Staufner C, Prokisch H. Genetic landscape of pediatric acute liver failure of indeterminate origin. *Hepatology.* 2024;79(5):1075-1087.

Manzoni E, Carli S, Gaignard P, Schlieben LD, Hirano M, Ronchi D, Gonzales E, Shimura M, Murayama K, Okazaki Y, Barić I, Petkovic Ramadža D, Karall D, Mayr J, Martinelli D, La Morgia C, Primiano G, Santer R, Servidei S, Bris C, Cano A, Furlan F, Gasperini S, Laborde N, Lamperti C, **Lenz D**, Mancuso M, Montano V, Menni F, Musumeci O, Nesbitt V, Procopio E, Rouzier C, Staufner C, Taanman JW, Tal G, Ticci C, Cordelli DM, Carelli V, Procaccio V,

Prokisch H, Garone C. Deoxyguanosine kinase deficiency: natural history and liver transplant outcome. *Brain Commun.* 2024; 6(3):fcae160.

Marty-Lombardi S, Lu S, Ambroziak W, Schrenk-Siemens K, Wang J, DePaoli-Roach AA, Hagenston AM, Wende H, Tappe-Theodor A, Simonetti M, Bading H, **Okun JG**, Kuner R, Fleming T, Siemens J. Neuron-astrocyte metabolic coupling facilitates spinal plasticity and maintenance of inflammatory pain. *Nat Metab.* 2024;6(3):494-513.

Mendes MI, Wolf NI, Rudinger-Thirion J, Lenz D, Frugier M, Verloo P, Mandel H, Manor J, Kassel R, Corpeleijn WE, van der Rijt S, Schroor EM, van Dooren SJM, **Staufner C**, Salomons GS, Smith DEC. 2024 Simultaneous determination of cytosolic aminoacyl-tRNA synthetase activities by LC-MS/MS. *Nucleic Acids Res.* 2024; 52(22):e107.

Muntau AC, Longo N, Ezgu F, Schwartz IVD, Lah M, Bratkovic D, Margvelashvili L, Kiykim E, Zori R, Campistol Plana J, B elanger-Quintana A, Lund A, Guilder L, Chakrapani A, Mungan HN, Guimas A, Cabrales Guerra IDC, MacDonald A, Ingalls K, Smith N; APHENITY study group. Effects of oral sepiapterin on blood Phe concentration in a broad range of patients with phenylketonuria (APHENITY): results of an international, phase 3, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet.* 2024; 404(10460):1333-1345.

Posset R, Garbade SF, Gleich F, Nagamani SCS, Gropman AL, Epp F, Ramdhouni N, Druck AC, **Hoffmann GF, K olker S**, Zielonka M; Urea Cycle Disorders Consortium (UCDC) and the European registry and network for Intoxication type Metabolic Diseases (E-IMD) consortia study group. Impact of supplementation with L-citrulline/arginine after liver transplantation in individuals with Urea Cycle Disorders. *Mol Genet Metab.* 2024; 141(3):108112.

Quiroz V, Planas-Serra L, Sveden A, Tam A, Kim HM, Zubair U, Resch D, **Saffari A**, Danzi MC, Z uchner S, Chopra M, Schierbaum L, Pujol A, Eklund EA, Ebrahimi-Fakhari D. Biallelic variants in RINT1 present as early-onset pure hereditary spastic paraplegia. *J Clin Invest.* 2024; 134(17):e178919.

Reischl-Hajjabadi AT, **Okun JG**, Kohlm uller D, Manukjan G, Hegert S, Durner J, Schuhmann E, H orster F, M utze U, Feyh P, Hoffmann GF, R oschinger W, Janzen N, **Opladen T**. Newborn screening for aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency - Strategies, results, and implication for prevalence calculations. *Mol Genet Metab.* 2024; 141(3):108148.

Roubertie A, **Opladen T**, Brennenstuhl H, Kuseyri H ubschmann O, Flint L, Willemsen MA, Leuzzi V, Cazorla AG, Kurian MA, Fran ois-Heude MC, Hwu P, Zeev BB, Kiening K, Roujeau T, Pons R, Pearson TS. Gene therapy for aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: Requirements for safe application and knowledge-generating follow-up. *J Inher Metab Dis* 2024; 47(3):463-475.

Zaunseder E, M utze U, Okun JG, **Hoffmann GF, K olker S**, Heuveline V, Thiele I. Personalized metabolic whole-body models for newborns and infants predict growth and biomarkers of inherited metabolic diseases. *Cell Metab.* 2024; 36(8):1882-1897.e7.

Armani S, Geier A, Forst T, **Merle U**, Alpers DH, Lunnon MW. Effect of changes in metabolic enzymes and transporters on drug metabolism in the context of liver disease: Impact on pharmacokinetics and drug-drug interactions. *Br J Clin Pharmacol.* 2024 Apr;90(4):942-958.

Mohr I, Schmitt T, Weber C, Schall N, Leidner VY, Langel A, Langel J, Poujois A, **Weiss KH, Merle U**. Clinical experience on switching trientine tetrahydrochloride to trientine dihydrochloride in Wilson disease patients. *JIMD Rep.* 2024 Sep 17;65(6):406-416.

Fang S, Hedera P, Borchert J, Schultze M, **Weiss KH**. Epidemiology of Wilson disease in Germany - real-world insights from a claims data study. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Sep 11;19(1):335.

Ott P, Sandahl T, Ala A, Cassiman D, Couchonnal-Bedoya E, Cury RG, Czlonkowska A, Denk G, D'Inca R, de Assis Aquino Gondim F, Moore J, Poujois A, Twardowschy CA, **Weiss KH**, Zuin M, Kamlin COF, Schilsky ML. Non-ceruloplasmin copper and urinary copper in clinically stable Wilson disease: Alignment with recommended targets. *JHEP Rep.* 2024 May 6;6(8):101115.

Fang S, Strader C, Costantino H, **Weiss KH**, Hedera P. Wilson disease in the USA: epidemiology and real-world patient characteristics based on a retrospective observational health claims study. *BMJ Open.* 2024 Dec 22;14(12):e089032.

Worthmann A, Ridder J, Piel SYL, Evangelakos I, Musfeldt M, Vo h B, O'Farrell M, Fischer AW, Adak S, Sundd M, Siffeti H, Haumann F, Kloth K, Bierhals T, Heine M, Pertzborn P, Pauly M, Scholz JJ, Kundu S, Fuh MM, Neu A, T odter K, **Hempel M**, Knippschild U, Semenkovich CF, Schl uter H, Heeren J, Scheja L, Kubisch C, Schlein C. Fatty acid synthesis suppresses dietary polyunsaturated fatty acid use. *Nat Commun.* 2024 Jan 2;15(1):45.

Kaiyrzhanov R, Rad A, Lin SJ, Bertoli-Avella A, Kallemeijn WW, Godwin A, Zaki MS, Huang K, Lau T, Petree C, Efthymiou S, Karimiani EG, **Hempel M**, Normand EA, Rudnik-Sch oneborn S, Schatz UA, Baggelaar MP, Ilyas M, Sultan T, Alvi JR, Ganieva M, Fowler B, Aanicai R, Tayfun GA, Al Saman A, Alswaid A, Amiri N, Asilova N, Shotelersuk V, Yeetong P, Azam M, Babaei M, Monajemi GB, Mohammadi P, Samie S, Banu SH, Pinto Basto J, Kort um F, Bauer M, Bauer P, Beetz C, Garshasbi M, Issa AH, Eyaid W, Ahmed H, Hashemi N, Hassanpour K, Herman I, Ibrohimov S, Abdul-Majeed BA, Imdad M, Isrofilov M, Kaiyal Q, Khan S, Kirmse B, Koster J, Louren o CM, Mitani

T, Moldovan O, Murphy D, Najafi M, Pehlivan D, Rocha ME, Salpietro V, Schmidts M, Shalata A, Mahroum M, Talbeya JK, Taylor RW, Vazquez D, Vetro A, Waterham HR, Zaman M, Schrader TA, Chung WK, Guerrini R, Lupski JR, Gleeson J, Suri M, Jamshidi Y, Bhatia KP, Vona B, Schrader M, Severino M, Guille M, Tate EW, Varshney GK, Houlden H, Maroofian R. Bi-allelic ACBD6 variants lead to a neurodevelopmental syndrome with progressive and complex movement disorders. *Brain*. 2024 Apr 4;147(4):1436-1456.

Bloomfield M, Lautarescu A, Heraty S, Douglas S, Violland P, Plas R, Ghosh A, Van den Bosch K, Eaton E, Absoud M, Battini R, Blázquez Hinojosa A, Bolshakova N, Bölte S, Bonanni P, Borg J, Calderoni S, Calvo Escalona R, Castelo-Branco M, Castro-Fornieles J, Caro P, Cliquet F, Danieli A, Delorme R, Elia M, **Hempel M**, Leblond CS, Madeira N, McAlonan G, Milone R, Molloy CJ, Mougá S, Montiel V, Pina Rodrigues A, **Schaaf CP**, Serrano M, Tammimies K, Tye C, Vigeveno F, Oliveira G, Mazzone B, O'Neill C, Pender J, Romero V, Tillmann J, Oakley B, Murphy DGM, Gallagher L, Bourgeron T, Chatham C, Charman T. European Autism Genomics Registry (EAGER): protocol for a multicentre cohort study and registry. *BMJ Open*. 2024 Jun 4;14(6):e080746.

Accogli A, Park YN, Lenk GM, Severino M, Scala M, Denecke J, **Hempel M**, Lessel D, Kortüm F, Salpietro V, de Marco P, Guerri S, Torella A, Nigro V, Srour M, Turro E, Labarque V, Freson K, Piatelli G, Capra V, Kitzman JO, Meisler MH. Biallelic loss-of-function variants of SLC12A9 cause lysosome dysfunction and a syndromic neurodevelopmental disorder. *Genet Med*. 2024 May;26(5):101097.

Schuy J, Sæther KB, Lisfeld J, Ek M, Grochowski CM, Lun MY, Hastie A, Rudolph S, Fuchs S, Neveling K, **Hempel M**, Hoischen A, Pettersson M, Carvalho CMB, Eisfeldt J, Lindstrand A. A combination of long- and short-read genomics reveals frequent p-arm breakpoints within chromosome 21 complex genomic rearrangements. *Genet Med Open*. 2024 Jun 28;2:101863.

Schubert T, **Schaaf CP**. MAGEL2 (patho-)physiology and Schaaf-Yang syndrome. *Dev Med Child Neurol*. 2025 Jan;67(1):35-48.

Heimdörfer D, Vorleuter A, Eschböck A, Spathopoulou A, Suarez-Cubero M, Farhan H, Reiterer V, Spanjaard M, **Schaaf CP**, Huber LA, Kremser L, Sarg B, Edenhofer F, Geley S, de Araujo MEG, Huettnerhofer A. Truncated variants of MAGEL2 are involved in the etiologies of the Schaaf-Yang and Prader-Willi syndromes. *Am J Hum Genet*. 2024 Jul 11;111(7):1383-1404.

Menzel M, Martis-Thiele M, Goldschmid H, Ott A, Romanovsky E, Siemanowski-Hrach J, Seillier L, Brühle NO, Maurer A, Lehmann KV, Begemann M, Elbracht M, Meyer R, Dintner S, Claus R, Meier-Kolthoff JP, Blanc E, Möbs M, Joosten M, Benary M, Basitta P, Hölscher F, Tischler V, Groß T, Kutz O, Prause R, William D, Horny K, Goering W, Sivalingam S, Borkhardt A, Blank C, Junk SV, Yasin L, Moskalev EA, Carta MG, Ferrazzi F, Tögel L, Wolter S, Adam E, Matysiak U, Rosenthal T, Dönitz J, Lehmann U, Schmidt G, Bartels S, Hofmann W, Hirsch S, **Dikow N**, Göbel K, Banan R, Hamelmann S, Fink A, Ball M, Neumann O, Rehker J, Kloth M, Murtagh J, Hartmann N, Jurmeister P, Mock A, Kumbrink J, Jung A, Mayr EM, Jacob A, Trautmann M, Kirmse S, Falkenberg K, Ruckert C, Hirsch D, Immel A, Dietmaier W, Haack T, Marienfeld R, Fürstberger A, Niewöhner J, Gerstenmaier U, Eberhardt T, Greif PA, Appenzeller S, Maurus K, Doll J, Jelting Y, Jonigk D, Märkl B, Beule D, Horst D, Wulf AL, Aust D, Werner M, Reuter-Jessen K, Ströbel P, Auber B, Sahm F, Merkelbach-Bruse S, Siebolts U, Roth W, Lassmann S, Klauschen F, Gaisa NT, Weichert W, Evert M, Armeanu-Ebinger S, Ossowski S, Schroeder C, **Schaaf CP**, Malek N, Schirmacher P, Kazdal D, Pfarr N, Budczies J, Stenzinger A. Benchmarking whole exome sequencing in the German network for personalized medicine. *Eur J Cancer*. 2024 Nov;211:114306.

Lesmann H, Hustinx A, Moosa S, Klinkhammer H, Marchi E, Caro P, Abdelrazek IM, Pantel JT, Hagen MT, Thong MK, Binti Mazlan RA, Tae SK, Kamphans T, Meiswinkel W, Li JM, Javanmardi B, Knaus A, Uwineza A, Knopp C, Tkemaladze T, Elbracht M, Mattern L, Jamra RA, Velmans C, Strehlow V, Jacob M, Peron A, Dias C, Nunes BC, Vilella T, Pinheiro IF, Kim CA, Melaragno MI, Weiland H, Kaptain S, Chwiałkowska K, Kwasniewski M, Saad R, Wiethoff S, Goel H, Tang C, Hau A, Barakat TS, Panek P, Nabil A, Suh J, Braun F, Gomy I, Averdunk L, Ekure E, Bergant G, Peterlin B, Graziano C, Gaboon N, Fiesco-Roa M, Spinelli AM, Wilpert NM, Phowthongkum P, Güzel N, Haack TB, Bitar R, Tzschach A, Rodriguez-Palmero A, Brunet T, Rudnik-Schöneborn S, Contreras-Capetillo SN, Oberlack A, Samango-Sprouse C, Sadeghin T, Olaya M, Platzer K, Borovikov A, Schnabel F, Heuft L, Herrmann V, Oegema R, Elkhateeb N, Kumar S, Komlosi K, Mohamed K, Kalantari S, Sirchia F, Martinez-Monseny AF, Höller M, Toutouna L, Mohamed A, Lasa-Aranzasti A, Sayer JA, Ehmke N, Danyel M, Sczakiel H, Schwartzmann S, Boschann F, Zhao M, Adam R, Einicke L, Horn D, Chew KS, Kam CC, Karakoyun M, Pode-Shakked B, Eliyahu A, Rock R, Carrion T, Chorin O, Zarate YA, Conti MM, Karakaya M, Tung ML, Chandra B, Bouman A, Lumaka A, Wasif N, Shinawi M, Blackburn PR, Wang T, Niehues T, Schmidt A, Roth RR, Wieczorek D, Hu P, Waikel RL, Ledgister Hanchard SE, Elmakkawy G, Safwat S, Ebstein F, Krüger E, Küry S, Bézieau S, Arlt A, Olinger E, Marbach F, Li D, Dupuis L, Mendoza-Londono R, Houge SD, Weis D, Chung BH, Mak CCY, Kayserili H, Elcioglu N, Aykut A, Şimşek-Kiper PÖ, Bögershausen N, Wollnik B, Bentzen HB, Kurth I, Netzer C, Jezela-Stanek A, Devriendt K, Gripp KW, Mücke M, Verloes

A, **Schaaf CP**, Nellåker C, Solomon BD, Nöthen MM, Abdalla E, Lyon GJ, Krawitz PM, Hsieh TC. GestaltMatcher Database - A global reference for facial phenotypic variability in rare human diseases. Res Sq [Preprint]. 2024 Jun 10:rs.3.rs-4438861.

Wimmer MC, Brennenstuhl H, Hirsch S, Dötsch L, Unser S, Caro P, **Schaaf CP**. Hao-Fountain syndrome: 32 novel patients reveal new insights into the clinical spectrum. Clin Genet. 2024 May;105(5):499-509.

Lesmann H, Hustinx A, Moosa S, Klinkhammer H, Marchi E, Caro P, Abdelrazek IM, Pantel JT, Hagen MT, Thong MK, Mazlan RAB, Tae SK, Kamphans T, Meiswinkel W, Li JM, Javanmardi B, Knaus A, Uwineza A, Knopp C, Tkemaladze T, Elbracht M, Mattern L, Jamra RA, Velmans C, Strehlow V, Jacob M, Peron A, Dias C, Nunes BC, Vilella T, Pinheiro IF, Kim CA, Melaragno MI, Weiland H, Kaptain S, Chwiałkowska K, Kwasniewski M, Saad R, Wiethoff S, Goel H, Tang C, Hau A, Barakat TS, Panek P, Nabil A, Suh J, Braun F, Gomy I, Averdunk L, Ekure E, Bergant G, Peterlin B, Graziano C, Gaboon N, Fiesco-Roa M, Spinelli AM, Wilpert NM, Phowthongkum P, Güzel N, Haack TB, Bitar R, Tzschach A, Rodriguez-Palmero A, Brunet T, Rudnik-Schöneborn S, Contreras-Capetillo SN, Oberlack A, Samango-Sprouse C, Sadeghin T, Olaya M, Platzer K, Borovikov A, Schnabel F, Heuft L, Herrmann V, Oegema R, Elkhateeb N, Kumar S, Komlosi K, Mohamed K, Kalantari S, Sirchia F, Martinez-Monseny AF, Höller M, Toutouna L, Mohamed A, Lasz-Aranzasti A, Sayer JA, Ehmke N, Danyel M, Sczakiel H, Schwartzmann S, Boschann F, Zhao M, Adam R, Einicke L, Horn D, Chew KS, Kam CC, Karakoyun M, Pode-Shakked B, Eliyahu A, Rock R, Carrion T, Chorin O, Zarate YA, Conti MM, Karakaya M, Tung ML, Chandra B, Bouman A, Lumaka A, Wasif N, Shinawi M, Blackburn PR, Wang T, Niehues T, Schmidt A, Roth RR, Wieczorek D, Hu P, Waikel RL, Ledgister Hanchard SE, Elmakkawy G, Safwat S, Ebstein F, Krüger E, Küry S, Bézieau S, Arlt A, Olinger E, Marbach F, Li D, Dupuis L, Mendoza-Londono R, Houge SD, Weis D, Chung BH, Mak CCY, Kayserili H, Elcioglu N, Aykut A, Şimşek-Kiper PÖ, Bögershausen N, Wollnik B, Bentzen HB, Kurth I, Netzer C, Jezela-Stanek A, Devriendt K, Gripp KW, Mücke M, Verloes A, **Schaaf CP**, Nellåker C, Solomon BD, Nöthen MM, Abdalla E, Lyon GJ, Krawitz PM, Hsieh TC. GestaltMatcher Database - A global reference for facial phenotypic variability in rare human diseases. medRxiv [Preprint]. 2024 Oct 8:2023.06.06.23290887.

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

Herdt R, Kinzel L, Maaß JG, Walther M, Fröhlich H, Schubert T, Maass P, **Schaaf CP**. Enhancing the analysis of murine neonatal ultrasonic vocalizations: Development, evaluation, and application of different mathematical models. J Acoust Soc Am. 2024 Oct 1;156(4):2448-2466

Christer S, **Simons M**. Lysosomal cystine accumulation activates mTOR signaling in cystinosis: are mTOR inhibitors the cure? Kidney Int. 2024 Apr;105(4):656-658

Specht S, Zhukova I, Westhoff JH, Erb L, **Ziegler A**, **Kölker S**, Hoffmann GF, Hagmann S, **Syrbe S**. Fat Embolism syndrome in Duchenne muscular dystrophy: Report on a novel case and systematic literature review. Eur J Pediatr Neurol 2024 Jan 48:91-100

Brunet T, Zott B, Lieftüchter V, Lenz D, Schmidt A, Peters P, Kopajtich R, Zaddach M, Zimmermann H, Hüning I, Ballhausen D, **Staufner C**, Bianzano A, Hughes J, Taylor RW, McFarland R, Devlin A, Mihaljević M, Barišić N, Rohlf M, Wilfling S, Sondheimer N, Hewson S, Marinakis NM, Kosma K, Traeger-Synodinos J, Elbracht M, Begemann M, Trepels-Kotteck S, Hasan D, Scala M, Capra V, Zara F, van der Ven AT, Driemeyer J, Apitz C, Krämer J, Strong A, Hakonarson H, Watson D, Mayr JA, Prokisch H, Meitinger T, Borggraefe I, Spiegler J, Baric I, Paolini M, Gerstl L, Wagner M. De novo variants in RNF213 are associated with a clinical spectrum ranging from Leigh syndrome to early-onset stroke. Genet Med. 2024 Feb;26(2):101013.

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

Schwartz O, Vill K, Pfaffenlehner M, Behrens M, Weiß C, Johannsen J, Friese J, Hahn A, **Ziegler A**, Illsinger S, Smitka M, von Moers A, Kölbl H, Schreiber G, Kaiser N, Wilichowski E, Flotats-Bastardas M, Husain RA, Baumann M, Köhler C, Trollmann R, Schwerin-Nagel A, Eisenkölbl A, Schimmel M, Flegler M, Kauffmann B, Wiegand G,

Baumgartner M, Rauscher C, Cirak S, Gläser D, Bernert G, Hagenacker T, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Müller-Felber W, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Pechmann A; SMARTCARE study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr.* 2024 178(6):540-547

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, Kölbel H. Neugeborenencreening auf spinale Muskelatrophie. Was muss der Pädiater wissen? *Monatsschr Kinderheilkd* 2024 172:595-600

Saffari A, Niesert M, Cannet C, Blaschek A, Hahn A, Johannsen J, Kockaya M, Kölbel H, Hoffmann GF, Claus P, Kölker S, Müller-Felber W, Roos A, Schara-Schmidt U, Trefz FK, Vill K, Wick W, Weiler M, Okun JG, **Ziegler A**. Identification of Biochemical Determinants for Diagnosis and Prediction of Severity in 5q Spinal Muscular Atrophy Using 1H-Nuclear Magnetic Resonance Metabolic Profiling in Patient-Derived Biofluids. *Int J Mol Sci* 2024 25:1-19

Küper K, Poschet G, Rossmann J, Garbade SF, Spiegelhalter A, Wen D, **Hoffmann GF**, Schmitt CP, Opladen T, Peters V. Dipeptides in CSF and plasma: diagnostic and therapeutic potential in neurological diseases. *Amino Acids* 2024 57:2

Urban OY, Diredger JH, Garbade SF, Hoffmann GF, Kölker S, Ries M, **Syrbe S**. Systematic quantitative modeling of the natural history of Aicardi syndrome: A cross sectional study of 245 published cases. *Orphanet J Rare Dis* 2024 19(1):457

Zauseder E, Teinert J, Boy N, Garbade SF, Haupt S, Feyh P, Hoffmann GF, **Kölker S**, Mütze U, Heuveline V. Digital-Tier Improves Newborn Screening for Glutaric Aciduria Type 1. *Int J Neonatal Screen* 2024 10: 1-15

Hamann N, Lenz D, Baric I, Crushell E, Vici CD, Distelmaier F, Feillet F, Freisinger P, Hempel M, Khoreva AL, Laass MW, Lacassie Y, Lainka E, Larson-Nath C, Li Z, Lipiński P, Lurz E, Mégarbané A, Nobre S, Olivieri G, Peters B, Prontera P, Schlieben LD, Seroogy CM, Sobacchi C, Suzuki S, Tran C, Vockley J, Wang JS, Wagner M, Prokisch H, Garbade SF, **Kölker S**, **Hoffmann GF**, Staufner C. Impact of genetic and non-genetic factors on phenotypic diversity in NBAS-associated disease. *Mol Genet Metab* 2024 141(3):108118.

Nashabat M, Nabavizadeh N, Saraçoğlu HP, Sarıbaş B, Avcı Ş, Börklü E, Beillard E, Yılmaz E, Uygur SE, Kayhan CK, Bosco L, Eren ZB, Steindl K, Richter MF, Bademci G, Rauch A, Fattahi Z, Valentino ML, Connolly AM, Bahr A, Viola L, Bergmann AK, Rocha ME, Peart L, Castro-Rojas DL, Bültmann E, Khan S, Giarrana ML, Teleanu RI, Gonzalez JM, Pini A, Schädlich IS, Vill K, Brugger M, Zuchner S, Pinto A, Donkervoort S, Bivona SA, Riza A; Undiagnosed Diseases Network; Streata I, Gläser D, Baquero-Montoya C, Garcia-Restrepo N, **Kotzaeridou U**, Brunet T, Epure DA, Bertoli-Avella A, Kariminejad A, Tekin M, von Hardenberg S, Bönnemann CG, Stettner GM, Zanni G, Kayserili H, Oflazer ZP, Escande-Beillard N. SNUPN deficiency causes a recessive muscular dystrophy due to RNA mis-splicing and ECM dysregulation. *Nat Commun* 2024 27;15(1):1758.

Schmid CM, Gregor A, Ruiz A, Manso Bazús C, Herman I, Ammouri F, **Kotzaeridou U**, McNiven V, Dupuis L, Steindl K, Begemann A, Rauch A, Suter AA, Isidor B, Mercier S, Nizon M, Cogné B, Deb W, Besnard T, Haack TB, Falb RJ, Müller AJ, Linden T, Haldeman-Englert CR, Ockeloen CW, Mattioli F, Raymond A, Ibrahim N, Naz S, Lacaze E, Bassetti JA, Hoefele J, Brunet T, Riedhammer KM, Elloumi HZ, Person R, Zou F, Kahle JJ, Cremer K, Schmidt A, Delrue MA, Almeida PM, Ramos F, Srivastava S, Quinlan A, Robertson S, Manka E, Kuechler A, Spranger S, Nowaczyk MJM, Elshafie RM, Alsharhan H, Hillman PR, Dunnington LA, Braakman HMH, McKee S, Moresco A, Ignat AD, Newbury-Ecob R, Banneau G, Patat O, Kuerbitz J, Rzuclidlo S, Sell SS, Gordon P, Schuhmann S, Reis A, Halleb Y, Stoeva R, Keren B, Al Masseri Z, Tümer Z, Hammer-Hansen S, Krüger Søllyst S, Steigerwald CG, Abreu NJ, Faust H, Müller-Nedebock A, Tran Mau-Them F, Sticht H, Zweier C. Further delineation of the SCAF4-associated neurodevelopmental disorder. *Eur J Hum Genet.* 2024 doi: 10.1038/s41431-024-01760-2.

Carapito R, Molitor A, Pavinato L, Skeyni A, Lambert M, Pichot A, Jiang J, Spinnhirny P, Zimmermann L, Boucher P, Chung CWT, Elserafy N, Blair EM, Li D, Elisabeth B, **Kotzaeridou U**, **Karch S**, Wagner M, Lunsing RJ, Pfundt R, Boycott KM, Bruel AL, Mau-Them FT, Moutton S, Conti V, Mei D, Cetica V, Guerrini R, Brunet T, Rump P, Mussa A, Brusco A, Lemire G, de Vries BBA, Miao Z, Isidor B, Bahram S. 2024 RICTOR variants are associated with neurodevelopmental disorders. *Eur J Hum Genet.* 2024 doi: 10.1038/s41431-024-01774-w.

Gangfuß A, Goj G, Polz S, Della Marina A, Hentschel A, Ahlbory K, Deba T, **Kotzaeridou U**, **Schuler E**, Pechmann A, Diebold U, Kurlemann G, Heinzkyll L, Schmitt D, Rostasy K, Ruck T, Böhm J, Roos A, Schara-Schmidt U. Giant axonal neuropathy (GAN): cross-sectional data on phenotypes, genotypes, and proteomic signature from a German cohort. *J Neurol* 2024 16;272(1):63.

Tapken I, Schweitzer T, Paganin M, Schüning T, Detering NT, Sharma G, Niesert M, Saffari A, Kuhn D, Glynn A, Cieri F, Santonicola P, Cannet C, Gerstner F, Faller KME, Huang YT, Kothary R, Gillingwater TH, Di Schiavi E, Simon CM, Hensel N, **Ziegler A**, Viero G, Pich A, Claus P. The systemic complexity of a monogenic disease: the molecular network of spinal muscular atrophy. *Brain.* 2025; 148(2):580-596.

Weiß C, Becker LL, Friese J, Blaschek A, Hahn A, Illsinger S, Schwartz O, Bernert G, Hagen MV, Husain RA, Goldhahn K, Kirschner J, Pechmann A, Flotats-Bastardas M, Schreiber G, Schara U, Plecko B, Trollmann R, Horber V, Wilichowski E, Baumann M, Klein A, Eisenkölbl A, Köhler C, Stettner GM, Cirak S, Hasselmann O, Kaindl AM, Garbade SF, Johannsen J, **Ziegler A**; SMARtCARE and Swiss-Reg-NMD study group. Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene AAV in children with spinal muscular atrophy in the D-A-CH-region: a population-based observational study. *Lancet Reg Health Eur*. 2024 47:101092.

Akula SK, Quiroz V, D'Gama AM, Chiu MY, Koh HY, **Saffari A**, Zaman Z, Tam A, Srouji R, Valentine R, Wiltrout K, Pinto A, Harini C, Pearl PL, Poduri A, Ebrahimi-Fakhari D. The spectrum of movement disorders in young children with ARX-related epilepsy-dyskinesia syndrome. *Ann Clin Transl Neurol*. 2024 11(6):1643-1647.

Saffari A, Brechmann B, Böger C, Saber WA, Jumo H, Whye D, Wood D, Wahlster L, Alecu JE, Ziegler M, Scheffold M, Winden K, Hubbs J, Buttermore ED, Barrett L, Borner GHH, Davies AK, Ebrahimi-Fakhari D, Sahin M. High-content screening identifies a small molecule that restores AP-4-dependent protein trafficking in neuronal models of AP-4-associated hereditary spastic paraplegia. *Nat Commun*. 2024; 15(1):584

Schlieben LD, Achleitner MT, Bourke B, Diesner M, Feichtinger RG, Fichtner A, Flechtenmacher C, Hadzic N, Hegarty R, Heilos A, Janecke A, Konstantopoulou V, **Lenz D**, Mayr JA, Müller T, Prokisch H, Vogel GF. Missense variants in the TRPM7 α -kinase domain are associated with recurrent pediatric acute liver failure. *Hepatol Commun*. 2024; 8(12):e0598.

Schnabel-Besson E, Mütze U, Dikow N, Hörster F, Morath MA, Alex K, Brennenstuhl H, Settegast S, Okun JG, Schaaf CP, Winkler EC, **Kölker S**. Wilson and Jungner Revisited: Are Screening Criteria Fit for the 21st Century? *Int J Neonatal Screen*. 2024; 10(3):62.

Schröter J, Deininger L, Lupse B, Richter P, **Syrbe S**, Mikut R, Jung-Klawitter S. A large and diverse brain organoid dataset of 1,400 cross-laboratory images of 64 trackable brain organoids. *Sci Data*. 2024; 11(1):514.

Tokatly Latzer I, Bertoldi M, Blau N, DiBacco ML, Elsea SH, García-Cazorla À, Gibson KM, Gropman AL, Hanson E, Hoffman C, Jeltsch K, Juliá-Palacios N, Knerr I, Lee HHC, Malaspina P, McConnell A, **Opladen T**, Oppebøen M, Rotenberg A, Walterfang M, Wang-Tso L, Wevers RA, Rouillet JB, Pearl PL. Consensus guidelines for the diagnosis and management of succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency. *Mol Genet Metab*. 2024; 142(1):108363.

Tokatly Latzer I, Rouillet JB, Afshar-Saber W, Lee HHC, Bertoldi M, McGinty GE, DiBacco ML, Arning E, Tsuboyama M, Rotenberg A, **Opladen T**, Jeltsch K, García-Cazorla À, Juliá-Palacios N, Gibson KM, Sahin M, Pearl PL. Clinical and molecular outcomes from the 5-Year natural history study of SSADH Deficiency, a model metabolic neurodevelopmental disorder. *J Neurodev Disord*. 2024; 16(1):21.

Wiseman JP, Scarrott JM, Alves-Cruzeiro J, **Saffari A**, Böger C, Karyka E, Dawes E, Davies AK, Marchi PM, Graves E, Fernandes F, Yang ZL, Coldicott I, Hirst J, Webster CP, Highley JR, Hackett N, Angyal A, Silva T, Higginbottom A, Shaw PJ, Ferraiuolo L, Ebrahimi-Fakhari D, Azzouz M. Pre-clinical development of AP4B1 gene replacement therapy for hereditary spastic paraplegia type 47. *EMBO Mol Med* 2024; 16(11):2882-2917.

Wu Y, Chan AY, Hauke J, Htin Aung O, Foollee A, Cleofe MAS, Stölting H, Han ML, Jeppe KJ, Barlow CK, **Okun JG**, Rusu PM, Rose AJ. 2024 Variable glucagon metabolic actions in diverse mouse models of obesity and type 2 diabetes. *Mol Metab* 2024. doi: 10.1016/j.molmet.2024.102064

Wu Y, Foollee A, Chan AY, Hille S, Hauke J, Challis MP, Johnson JL, Yaron TM, Mynard V, Aung OH, Cleofe MAS, Huang C, Lim Kam Sian TCC, Rahbari M, Gallage S, Heikenwalder M, Cantley LC, Schittenhelm RB, Formosa LE, Smith GC, **Okun JG**, Müller OJ, Rusu PM, Rose AJ. Phosphoproteomics-directed manipulation reveals SEC22B as a hepatocellular signaling node governing metabolic actions of glucagon. *Nat Commun* 2024; 15(1):8390.

Zauseder E, Teinert J, Boy N, Garbade SF, Haupt S, Feyh P, **Hoffmann GF**, **Kölker S**, Mütze U, Heuveline V. Digital-Tier Strategy Improves Newborn Screening for Glutaric Aciduria Type 1. *Int J Neonatal Screen*. 2024; 10(4):83.

Zielonka M, **Kölker S**, Garbade SF, Gleich F, Nagamani SCS, Gropman AL, Druck AC, Ramdhouni N, Göde L, **Hoffmann GF**, Posset R; Urea Cycle Disorders Consortium (UCDC). Severity-adjusted evaluation of initial dialysis on short-term health outcomes in urea cycle disorders. *Mol Genet Metab*. 2024; 143(1-2):108566.

Kalm T, Schob C, Völler H, Gardeitchik T, Gilissen C, Pfundt R, Klöckner C, Platzer K, **Klabunde-Cherwon A**, Ries M, Syrbe S, Beccaria F, Madia F, Scala M, Zara F, Hofstede F, Simon MEH, van Jaarsveld RH, Oegema R, van Gassen KLI, Holwerda SJB, Barakat TS, Bouman A, van Slegtenhorst M, Álvarez S, Fernández-Jaén A, Porta J, Accogli A, Mancardi MM, Striano P, Iacomino M, Chae JH, Jang S, Kim SY, Chitayat D, Mercimek-Andrews S, Depienne C, Kampmeier A, Kuechler A, Surowy H, Bertini ES, Radio FC, Mancini C, Pizzi S, Tartaglia M, Gauthier L, Genevieve D, Tharreau M, Azoulay N, Zaks-Hoffer G, Gilad NK, Orenstein N, Bernard G, Thiffault I, Denecke J, Herget T, Kortüm F, Kubisch C, Bähring R, Kindler S. Etiological involvement of KCND1 variants in an X-linked neurodevelopmental disorder with variable expressivity. *Am J Hum Genet* 2024; 111(6):1206-1221.

Katzenschlager S, Mohr S, Kaltschmidt N, Peterstorfer F, Weilbacher F, Günther P, **Ries M**, Weigand MA, Popp E. Laryngeal mask vs. laryngeal tube trial in paediatric patients (LaMaTuPe): a single-blinded, open-label, randomised-controlled trial. *Eur J Emerg Med* 2025; 32(2):123-130.

Thalwitzer KM, Xian J, de Campo D, Parthasarathy S, Magielski J, Sullivan KR, Goss J, Rigby CS, Boland M, Prosser B, Ruggiero SM, **Syrbe S**, Helbig I. Early life seizures and epileptic spasms in STXBP1-related disorders. *Epilepsia* 2024; 65(3):805-816.

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

Wojcik MH, Lemire G, Berger E, Zaki MS, Wissmann M, Win W, White SM, Weisburd B, Wieczorek D, Waddell LB, Verboon JM, VanNoy GE, Töpf A, Tan TY, **Syrbe S**, Strehlow V, Straub V, Stenton SL, Snow H, Singer-Berk M, Silver J, Shril S, Seaby EG, Schneider R, Sankaran VG, Sanchis-Juan A, Russell KA, Reinson K, Ravenscroft G, Radtke M, Popp D, Polster T, Platzer K, Pierce EA, Place EM, Pajusalu S, Pais L, Öunap K, Osei-Owusu I, Opperman H, Okur V, Oja KT, O'Leary M, O'Heir E, Morel CF, Merckenschlager A, Marchant RG, Mangilog BE, Madden JA, MacArthur D, Lovgren A, Lerner-Ellis JP, Lin J, Laing N, Hildebrandt F, Hentschel J, Groopman E, Goodrich J, Gleeson JG, Ghaoui R, Genetti CA, Gburek-Augustat J, Gazda HT, Ganesh VS, Ganapathi M, Gallacher L, Fu JM, Evangelista E, England E, Donkervoort S, DiTroia S, Cooper ST, Chung WK, Christodoulou J, Chao KR, Cato LD, Bujakowska KM, Bryen SJ, Brand H, Bönnemann CG, Beggs AH, Baxter SM, Bartolomeus T, Agrawal PB, Talkowski M, Austin-Tse C, Abou Jamra R, Rehm HL, O'Donnell-Luria A. Genome Sequencing for Diagnosing Rare Diseases. *N Engl J Med*. 2024; 390(21):1985-1997.

Greguletz P, Plötz M, Baade-Büttner C, Bien CG, Eisenhut K, Geis C, Handreka R, Klausewitz J, Körtvelyessy P, Kovacs S, Kraft A, Lewerenz J, Malter M, Nagel M, von Podewils F, Prüß H, Rada A, Rau J, Rauer S, Röbling R, Seifert-Held T, Siebenbrodt K, Sühs KW, Tauber SC, Thaler F, Wagner J, Wickel J, Leyboldt F, Rittner HL, Sommer C, Villmann C, Doppler K; GENERATE study group. Different pain phenotypes are associated with anti-Caspr2 auto-antibodies. *J Neurol* 2024; 271(5):2736-2744.

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

Tessarech M, Friocourt G, Marguet F, Lecointre M, Le Mao M, Díaz RM, Mignot C, Keren B, Héron B, De Bie C, Van Gassen K, Loisel D, Delorme B, **Syrbe S**, Klabunde-Cherwon A, Jamra RA, Wegler M, Callewaert B, Dheedene A, Zidane-Marinnes M, Guichet A, Bris C, Van Bogaert P, Biquard F, Lenaers G, Marcorelles P, Ferec C, Gonzalez B, Procaccio V, Vitobello A, Bonneau D, Laquerriere A, Khiati S, Colin E. De novo variants in SP9 cause a novel form of interneuronopathy characterized by intellectual disability, autism spectrum disorder, and epilepsy with variable expressivity. *Genet Med* 2024;26(5):101087.

Cuccurullo C, Cerulli Irelli E, Ugga L, Riva A, D'Amico A, Cabet S, Lesca G, Bilo L, Zara F, Iliescu C, Barca D, Fung F, Helbig K, Ortiz-Gonzalez X, Schelhaas HJ, Willemsen MH, van der Linden I, Canafoglia L, Courage C, Gommaraschi S, Gonzalez-Alegre P, Bardakjian T, **Syrbe S**, **Schuler E**, Lemke JR, Vari S, Roende G, Bak M, Huq M, Powis Z, Johannesen KM, Hammer TB, Møller RS, Rabin R, Pappas J, Zupanc ML, Zadeh N, Cohen J, Naidu S, Krey I, Saneto R, Thies J, Licchetta L, Tinuper P, Bisulli F, Minardi R, Bayat A, Villeneuve N, Molinari F, Salimi Dafsari H, Moller B, Le Roux M, Houdayer C, Vecchi M, Mammi I, Fiorini E, Proietti J, Ferri S, Cantalupo G, Battaglia DI, Gambardella ML, Contaldo I, Brogna C, Trivisano M, De Dominicis A, Bova SM, Gardella E, Striano P, Coppola A. 2024 Clinical features and genotype-phenotype correlations in epilepsy patients with de novo DYNC1H1 variants. *Epilepsia* 2024; 65(9):2728-2750.

Furia F, Rigby CS, Scheffer IE, Allen N, Baker K, Hengsbach C, Kegele J, Goss J, Gorman K, Mala MI, Nicita F, Allan T, Spalice A, Weber Y; European STXBP1 consortium (ESCO); STXBP1 foundation; Rubboli G, Møller RS, Gardella E. Early mortality in STXBP1-related disorders. *Neurol Sci*. 2025; 46(3):1339-1347.

Ademuwagun IA, Adam Y, Rotimi SO, **Syrbe S**, Radtke M, Hentschel J, Lemke JR, Adebisi E. 2025 Exome sequencing in Nigerian children with early-onset epilepsy syndromes. *Epilepsia Open* 2025; 10(1):222-232.

Houdayer C, Phillips AM, Chabbert M, Bourreau J, Maroofian R, Houlden H, Richards K, Saadi NW, Dad'ová E, Van Bogaert P, Rupin M, Keren B, Charles P, Smol T, Riquet A, Pais L, O'Donnell-Luria A, VanNoy GE, Bayat A, Møller RS, Olofsson K, Abou Jamra R, **Syrbe S**, Dasouki M, Seaver LH, Sullivan JA, Shashi V, Alkuraya FS, Poss AF, Spence JE, Schnur RE, Forster IC, McKenzie CE, Simons C, Wang M, Snell P, Kothur K, Buckley M, Roscioli T, Elserafy N, Dauriat B, Procaccio V, Henrion D, Lenaers G, Colin E, Verbeek NE, Van Gassen KL, Legendre C, Bonneau D, Reid CA, Howell KB, Ziegler A, Legros C. Mono and biallelic variants in HCN2 cause severe neurodevelopmental disorders. *medRxiv [Preprint]*. 2024 doi: 10.1101/2024.03.19.24303984

Ghasemi MR, Fateh ST, Ben-Mahmoud A, Gupta V, Stühn LG, Lesca G, Chatron N, Platzer K, Edery P, Sadeghi H, Isidor B, Cogné B, Schulz HL, Krauspe-Stübecke I, Periyasamy R, Nampoothiri S, Mirfakhraie R, Alijanpour S, **Syrbe S**, Pfeifer U, Spranger S, Grundmann-Hauser K, Haack TB, Papadopoulou MT, da Silva Gonçalves T, Panagiotakaki E, Arzimanoglou A, Tonekaboni SH, Rossi M, Korenke GC, Lacassie Y, Jang MH, Layman LC, Miryounesi M, Kim HG. Novel Digital Anomalies, Hippocampal Atrophy, and Mutations Expand the Genotypic and Phenotypic Spectra of CNKSR2 in the Houge Type of X-Linked Syndromic Intellectual Development Disorder (MRXSHG). *Am J Med Genet A* 2025; 20:e63963.

Johansson LF, Laurie S, Spalding D, Gibson S, Ruvolo D, Thomas C, Piscia D, de Andrade F, Been G, Bijlsma M, Brunner H, Cimerman S, Dizjikan FY, Ellwanger K, Fernandez M, Freeberg M, van de Geijn GJ, Kanninga R, Maddi V, Mehtarizadeh M, Neerincx P, Ossowski S, Rath A, Roelofs-Prins D, Stok-Benjamins M, van der Velde KJ, Veal C, van der Vries G, Wadsley M, Warren G, Zurek B, Keane T, Graessner H, Beltran S, Swertz MA, Brookes AJ; Solve-RD consortium. An interconnected data infrastructure to support large-scale rare disease research. *Gigascience*. 2024 Jan 2;13:giae058.

Danzi MC, Powell E, Rebelo AP, Dohrn MF, Beijer D, Fazal S, Xu IRL, Medina J, Chen S, Arcia de Jesus Y, Schatzman J, Hershberger RE, Saporta M, Baets J, Falk M, Herrmann DN, Scherer SS, Reilly MM, Cortese A, Marques W, Cornejo-Olivas MR, Sanmaneechai O, Kennerson ML, Jordanova A, Silva TYT, Pedroso JL, Schierbaum L, Ebrahimi-Fakhari D, Peric S, Lee YC, Synofzik M, Tekin M, Ravenscroft G, Shy M, Basak N, **Schule R**, Zuchner S. The GENESIS database and tools: A decade of discovery in Mendelian genomics. *Exp Neurol*. 2024 Dec;382:114978.

Kim-McManus O, Gleeson JG, Mignon L, Smith Fine A, Yan W, Nolen N, Demarest S, Berry-Kravis E, Finkel R, Leonard S, Finlayson S, Augustine E, Lyon GJ, **Schule R**, Yu T. A framework for N-of-1 trials of individualized gene-targeted therapies for genetic diseases. *Nat Commun*. 2024 Nov 12;15(1):9802.

Steyaert W, Sagath L, Demidov G, Yépez VA, Esteve-Codina A, Gagneur J, Ellwanger K, Derks R, Weiss M, den Ouden A, van den Heuvel S, Swinkels H, Zomer N, Steehouwer M, O'Gorman L, Astuti G, Neveling K, Schüle R, Xu J, Synofzik M, Beijer D, Hengel H, Schöls L, Claeys KG, Baets J, Van de Vondel L, Ferlini A, Selvatici R, Morsy H, Saeed Abd Elmaksoud M, Straub V, Müller J, Pini V, Perry L, Sarkozy A, Zaharieva I, Muntoni F, Bugiardini E, Polavarapu K, Horvath R, Reid E, Lochmüller H, Spinazzi M, Savarese M; Solve-RD DITF-ITHACA; Solve-RD DITF-Euro-NMD; Solve-RD DITF-RND; Solve-RD DITF-EpiCARE; Matalonga L, Laurie S, Brunner HG, Graessner H, Beltran S, Ossowski S, Vissers LELM, Gilissen C, Hoischen A. Unravelling undiagnosed rare disease cases by HiFi long-read genome sequencing. *medRxiv [Preprint]*. 2024 May 4:2024.05.03.24305331. Update in: *Genome Res*. 2025 Apr 14;35(4):755-768.

Demidov G, Yaldiz B, Garcia-Pelaez J, de Boer E, Schuermans N, Van de Vondel L, Paramonov I, Johansson LF, Musacchia F, Benetti E, Bullich G, Sablauskas K, Beltran S, Gilissen C, Hoischen A, Ossowski S, de Voer R, Lohmann K, Oliveira C, Topf A, Vissers LELM; Solve-RD Consortium; Laurie S. Comprehensive reanalysis for CNVs in ES data from unsolved rare disease cases results in new diagnoses. *NPJ Genom Med*. 2024 Oct 26;9(1):49.

Ibrahim AA, Ollenschläger M, Klebe S, **Schüle R**, Jeschonneck N, Kellner M, Loris E, Greinwalder T, Eskofier BM, Winkler J, Gaßner H, Regensburger M. Mobile digital gait analysis captures effects of botulinum toxin in hereditary spastic paraplegia. *Eur J Neurol*. 2024 Aug;31(8):e16367.

Michell-Robinson MA, Perrier S, Gauthier S, Derksen A, Sabbagh Q, Girbig M, Misiaszek AD, Pizzino AM, Renaud DL, De Assis Pereira D, Okuda P, Karoleska LM, Keller S, Chong K, Gauquelin L, Brais B, Leube B, Grider T, Shy ME, **Schüle R**, Minnerop M, Bertini E, Nicita F, Tonduti D, Müller CW, Vanderver A, Wolf NI, Bernard G. Comprehensive genotype-phenotype analysis in POLR3-related disorders. *HGG Adv*. 2025 Jul 18;6(4):100481.

Lobato AG, Ortiz-Vega N, Canic T, Tao X, Bucan N, Ruan K, Rebelo AP, **Schule R**, Zuchner S, Syed S, Zhai RG. Loss of Fic causes progressive neurodegeneration in a Drosophila model of hereditary spastic paraplegia. *Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis*. 2024 Oct;1870(7):167348.

Tunca C, İşlek Camadan EE, Smolina N, Palvadeau RJ, Öztöp Çakmak Ö, Vural A, Träschütz A, Santorelli FM, Brais B, **Schüle R**, Synofzik M, Başak AN. Sacsin levels in PBMCs: A diagnostic assay for SACS variants in peripheral blood cells - A PROSPAX study. *Mov Disord*. 2024 Dec;39(12):2291-2297.

Beichert L, Seemann J, Kessler C, Träschütz A, Müller D, Dillmann-Jehn K, Ricca I, Satolli S, Basak NA, Coarelli G, Timmann D, Gagnon C, van de Warrenburg BPC; PROSPAX Consortium; Ilg W, Synofzik M, **Schüle R**. Patient-Relevant Digital-Motor Outcomes for Clinical Trials in Hereditary Spastic Paraplegia Type 7: A Multicenter PROSPAX Study. *Neurology*. 2024 Dec 24;103(12):e209887.

Scaravilli A, Negroni D, Senatore C, Ugga L, Cosottini M, Ricca I, Bender B, Träschütz A, Başak AN, Vural A, van de Warrenburg BP, Durr A, La Piana R, Timmann D; PROSPAX Consortium; **Schüle R**, Synofzik M, Santorelli FM, Cozza S. MRI-ARSACS: An Imaging Index for Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS) Identification Based on the Multicenter PROSPAX Study. *Mov Disord*. 2024 Aug;39(8):1343-1351.

Scaravilli A, Gabusi I, Mari G, Battocchio M, Bosticardo S, Schiavi S, Bender B, Kessler C, Brais B, La Piana R, van de Warrenburg BP, Cosottini M, Timmann D; PROSPAX Consortium; Daducci A, **Schüle R**, Synofzik M, Santorelli FM, Coccozza S. An MRI evaluation of white matter involvement in paradigmatic forms of spastic ataxia: results from the multi-center PROSPAX study. *J Neurol*. 2024 Aug;271(8):5468-5477.

Hamdan A, Hendrickx N, Hooker AC, Chen X, Comets E, Traschütz A, **Schüle R**; ARCA Study Group; EVIDENCE-RND Consortium; Mentré F, Synofzik M, Karlsson MO. Longitudinal Analysis of Natural History Progression of Rare and Ultra-Rare Cerebellar Ataxias Using Item Response Theory. *Clin Pharmacol Ther*. 2024 Dec;116(6):1593-1605.

Hermle D, Schubert R, Barallon P, Ilg W, **Schüle R**, Reilmann R, Synofzik M, Traschütz A. Multifeature quantitative motor assessment of upper limb ataxia including drawing and reaching. *Ann Clin Transl Neurol*. 2024 May;11(5):1097-1109.

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

Manibarathi K, Pham T, Hengel H, Synofzik M, Nagel M, **Schüle R**. An iPSC model for POLR3A-associated spastic ataxia: Generation of three unrelated patient cell lines. *Stem Cell Res*. 2024 Apr;76:103363.

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

Malina J, Huessler EM, Jöckel KH, Boog-Whiteside E, Jeschonneck N, Schröder B, **Schüle R**, Kühl T, Klebe S. Development and validation of TreatHSP-QoL: a patient-reported outcome measure for health-related quality of life in hereditary spastic paraplegia. *Orphanet J Rare Dis*. 2024 Jan 2;19(1):2.

Ehnert S, Hauser S, Hengel H, Höflinger P, **Schüle R**, Lindig T, Baets J, Deconinck T, de Jonghe P, Histing T, Nüssler AK, Schöls L, Rattay TW. Vitamin D₃ deficiency and osteopenia in spastic paraplegia type 5 indicate impaired bone homeostasis. *Sci Rep*. 2024 Mar 27;14(1):7335.

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

Ellwanger K, Brill JA, de Boer E, Efthymiou S, Elgersma Y, Icmat M, Lecoquierre F, Lobato AG, Morleo M, Ori M, Schaffer AE, Vitobello A, Wells S, Yalcin B, Zhai RG, Sturm M, Zurek B, Graessner H, Bermejo-Sánchez E, Evangelista T, Hoogerbrugge N, Nigro V, **Schüle R**, Verloes A, Brunner H, Campeau PM, Lasko P, Riess O. Model match-making via the Solve-RD Rare Disease Models & Mechanisms Network (RDMM-Europe). *Lab Anim (NY)*. 2024 Jul;53(7):161-165.

Xu J, Hörner M, Nagel M, Perhat P, Korneck M, Noß M, Hauser S, Schöls L, Admard J, Casadei N, **Schüle R**. Unraveling Axonal Transcriptional Landscapes: Insights from iPSC-Derived Cortical Neurons and Implications for Motor Neuron Degeneration. *bioRxiv [Preprint]*. 2024 Oct 1:2024.03.26.586780.

Hamdan A, Hooker AC, Chen X, Traschütz A, **Schüle R**; ARCA Study Group; EVIDENCE-RND consortium; Synofzik M, Karlsson MO. Item performance of the scale for the assessment and rating of ataxia in rare and ultra-rare genetic ataxias. *CPT Pharmacometrics Syst Pharmacol*. 2024 Aug;13(8):1327-1340.

Hendrickx N, Mentré F, Traschütz A, Gagnon C, **Schüle R**; ARCA Study Group; EVIDENCE-R. N. D. consortium; Synofzik M, Comets E. Prediction of Individual Disease Progression Including Parameter Uncertainty in Rare Neurodegenerative Diseases: The Example of Autosomal-Recessive Spastic Ataxia Charlevoix Saguenay (ARSACS). *AAPS J*. 2024 Apr 30;26(3):57. doi: 10.1208/s12248-024-00925-7.

Beichert L, Ilg W, Kessler C, Traschütz A, Reich S, Santorelli FM, Başak AN, Gagnon C; PROSPAX Consortium; **Schüle R**, Synofzik M. Digital Gait Outcomes for Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS): Discriminative, Convergent, and Ecological Validity in a Multicenter Study (PROSPAX). *Mov Disord*. 2024 Sep;39(9):1544-1555.

Hendrickx N, Mentré F, Traschütz A, Gagnon C, **Schüle R**; ARCA Study Group; EVIDENCE-R. N. D. consortium; Synofzik M, Comets E. Correction: Prediction of Individual Disease Progression Including Parameter Uncertainty in Rare Neurodegenerative Diseases: The Example of Autosomal-Recessive Spastic Ataxia Charlevoix Saguenay (ARSACS). *AAPS J*. 2024 May 24;26(4):62.

Scaravilli A, Mari G, Gabusi I, Battocchio M, Bosticardo S, Schiavi S, Bender B, Kessler C, La Piana R, van de Warrenburg BP, Cosottini M, Timmann D; PROSPAX Consortium; Daducci A, **Schüle R**, Synofzik M, Santorelli FM, Coccozza S. An Investigation of Corticospinal Tract Microstructural Integrity in ARSACS Using a Profilometry MRI Analysis: Results From the PROSPAX Study. *Eur J Neurol*. 2025 Apr;32(4):e70128.

Masri A, Maurer MS, Claggett BL, Kulac I, Waddington Cruz M, Conceição I, **Weiler M**, Berk JL, Gertz M, Gillmore JD, Rush S, Chen J, Zhou W, Kwoh J, Duran JM, Tsimikas S, Solomon SD. Effect of Eplontersen on Cardiac Structure and Function in Patients With Hereditary Transthyretin Amyloidosis. *J Card Fail.* 2024 Aug;30(8):973-980. doi: 10.1016/j.cardfail.2023.11.016. Epub 2023 Dec 7. PMID: 38065307.

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

Conceição I, Berk JL, **Weiler M**, Kowacs PA, Dasgupta NR, Khella S, Chao CC, Attarian S, Kwoh TJ, Jung SW, Chen J, Viney NJ, Yu RZ, Gertz M, Masri A, Cruz MW, Coelho T. Switching from inotersen to eplontersen in patients with hereditary transthyretin-mediated amyloidosis with polyneuropathy: analysis from NEURO-TTTransform. *J Neurol.* 2024 Oct;271(10):6655-6666.

Iser F, Hinz F, Hoffmann DC, Grassl N, Güngoör C, Meyer J, Dörner L, Hofmann L, Kelbch V, Göbel K, Mahmutoglu MA, Vollmuth P, Patel A, Nguyen D, Kaulen LD, Mildenerberger I, Sahm K, Maaß K, Pajtler KW, Shankar GM, **Weiler M**, Wildemann B, Winkler F, von Deimling A, Platten M, Wick W, Sahm F, Kessler T. Cerebrospinal Fluid cfDNA Sequencing for Classification of Central Nervous System Glioma. *Clin Cancer Res.* 2024 Jul 15;30(14):2974-2985.

Bernhardt AM, Oeller M, Friedrich I, Kocakavuk E, Nachman E, Peikert K, Roderigo M, Rossmann A, Schröter T, Wilhelm LO, Prell T, van Riesen C, Nieweler J, Katzdobler S, **Weiler M**, **Jacobi H**, Warnecke T, Claus I, Palleis C, Breimann S, Falkenburger B, Brandt M, Hermann A, Rumpf JJ, Claßen J, Höglinger G, Gandor F, Levin J, Giese A, Janzen A, Oertel WH. Risk willingness in multiple system atrophy and Parkinson's disease understanding patient preferences. *NPJ Parkinsons Dis.* 2024 Aug 15;10(1):158.

Witzel S, Huss A, Nagel G, Rosenbohm A, Rothenbacher D, Peter RS, Bänzner H, Börtlein A, Dempewolf S, Schabet M, Hecht M, Kohler A, Opherck C, Naegele A, Sommer N, Lindner A, Alexudis C, Bachhuber F, Halbgebauer S, Brenner D, Ruf W, Weiland U, Mayer B, Schuster J, Dorst J, Tumani H, Ludolph AC; and the ALS Registry Swabia Study Group. Population-Based Evidence for the Use of Serum Neurofilaments as Individual Diagnostic and Prognostic Biomarkers in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Ann Neurol.* 2024 Dec;96(6):1040-1057.

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

Arteaga-Bracho E, Cosne G, Kanzler C, Karatsidis A, Mazzà C, Penalver-Andres J, Zhu C, Shen C, Erb M K, Freigang M, Lapp HS, Thiele S, Wenninger S, Jung E, Petri S, **Weiler M**, Kleinschnitz C, Walter MC, Günther R, Campbell N, Belachew S, Hagenacker T. Smartphone-Based Assessment of Mobility and Manual Dexterity in Adult People with Spinal Muscular Atrophy. *J Neuromuscul Dis.* 2024;11(5):1049-1065.

Foesleitner O, Hayes JC, **Weiler M**, Sam G, Wildemann B, Wick W, Bendszus M, Heiland S, Jäger LB. Evolution of peripheral nerve changes in early multiple sclerosis-a longitudinal MR neurography study. *Front Neurol.* 2024 May 3;15:1335408.

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

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

Yildirim M, Salbach C, Reich C, Pribe-Wolferts R, Milles BR, Täger T, Mueller-Hennessen M, **Weiler M**, Meder B, Frey N, Giannitsis E. Improved diagnostic performance of high-sensitivity cardiac troponins in muscle dystrophies using comprehensive definition criteria for cardiac involvement: A longitudinal study on 35 patients. *Eur J Neurol.* 2024 Dec;31(12):e16498.

Yildirim M, Reich C, Salbach C, Pribe-Wolferts R, Milles BR, Täger T, Mueller-Hennessen M, **Weiler M**, Meder B, Frey N, Giannitsis E. Interpretation of elevated baseline concentrations and serial changes of high-sensitivity cardiac troponin T in confirmed muscular dystrophies. *ESC Heart Fail.* 2024 Dec;11(6):3732-3741.

Weber JJ, Czisch L, Pereira Sena P, Fath F, Huridou C, Schwarz N, Incebacak Eltemur RD, Würth A, Weishäupl D, Döcker M, Blumenstock G, Martins S, Sequeiros J, Rouleau GA, Jardim LB, Saraiva-Pereira ML, França MC Jr, Gordon CR, Zaltzman R, Cornejo-Olivas MR, van de Warrenburg BPC, Durr A, Brice A, Bauer P, Klockgether T, Schöls L, Riess O; EUROSCA Network; Schmidt T. The parkin V380L variant is a genetic modifier of Machado-Joseph disease with impact on mitophagy. *Acta Neuropathol.* 2024 Aug 1;148(1):14.

Elter TL, Sturm D, Santana MM, Schaprian T, Raposo M, Melo ARV, Lima M, Koyak B, Oender D, Grobe-Einsler M, Lopes S, Silva P, de Almeida LP, Giunti P, Garcia-Moreno H, Nethisinhe S, de Vries J, van de Warrenburg BP, van Gaalen J, Synofzik M, Schöls L, Reetz K, Erdlenbruch F, **Jacobi H**, Infante J, Riess O, Klockgether T; ESMI study group; Faber J, Hübener-Schmid J. Regional distribution of polymorphisms associated to the disease-causing gene of spinocerebellar ataxia type 3. *J Neurol.* 2024 Dec 12;272(1):54.

Weber N, Buchholz M, Rädke A, Faber J, Schmitz-Hübsch T, **Jacobi H**, Klockgether T, Hoffmann W, Michalowsky B; EUROSCA study group; ESMI study group. Factors Influencing Health-Related Quality of Life of Patients with Spinocerebellar Ataxia. *Cerebellum.* 2024 Aug;23(4):1466-1477.

Petit E, Schmitz-Hübsch T, Coarelli G, **Jacobi H**, Heinzmann A, Figueroa KP, Perlman SL, Gomez CM, Wilmot GR, Schmahmann JD, Ying SH, Zesiewicz TA, Paulson HL, Shakkottai VG, Bushara KO, Kuo SH, Geschwind MD, Xia G, Pulst SM, Subramony SH, Ewencyk C, Brice A, Durr A, Klockgether T, Ashizawa T, Tezenas du Montcel S. SARA captures disparate progression and responsiveness in spinocerebellar ataxias. *J Neurol.* 2024 Jul;271(7):3743-3753.

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

Ferreira M, Schaprian T, Kügler D, Reuter M, Deike-Hoffmann K, Timmann D, Ernst TM, Giunti P, Garcia-Moreno H, van de Warrenburg B, van Gaalen J, de Vries J, **Jacobi H**, Steiner KM, Öz G, Joers JM, Onyike C, Povazan M, Reetz K, Romanzetti S, Klockgether T, Faber J. Cerebellar Volumetry in Ataxias: Relation to Ataxia Severity and Duration. *Cerebellum.* 2024 Aug;23(4):1521-1529.

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

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

Ferreira M, Schaprian T, Kügler D, Reuter M, Deike-Hoffmann K, Timmann D, Ernst TM, Giunti P, Garcia-Moreno H, van de Warrenburg B, van Gaalen J, de Vries J, **Jacobi H**, Steiner KM, Öz G, Joers JM, Onyike C, Povazan M, Reetz K, Romanzetti S, Klockgether T, Faber J. Correction: Cerebellar Volumetry in Ataxias: Relation to Ataxia Severity and Duration. *Cerebellum.* 2024 Aug;23(4):1530-1531.

Liu Q, Rubarth K, Faber J, Sulzer P, Dogan I, Barkhoff M, Minnerop M, Berlijn AM, Elben S, **Jacobi H**, Aktories JE, Huvermann DM, Erdlenbruch F, Van der Veen R, Müller J, Nio E, Frank B, Köhrmann M, Wondzinski E, Siebler M, Reetz K, Konczak J, Konietschke F, Klockgether T, Synofzik M, Röske S, Timmann D, Thieme A. Subtypes of cognitive impairment in cerebellar disease identified by cross-diagnostic cluster-analysis: results from a German multicenter study. *J Neurol.* 2024 Dec 21;272(1):83.

Hengel H, Martus P, Faber J, Giunti P, Garcia-Moreno H, Solanky N, Klockgether T, Reetz K, van de Warrenburg BP, Santana MM, Silva P, Cunha I, de Almeida LP, Timmann D, Infante J, de Vries J, Lima M, Pires P, Bushara K, **Jacobi H**, Onyike C, Schmahmann JD, Hübener-Schmid J, Synofzik M; European Spinocerebellar Ataxia Type-3/Machado-Joseph Disease Initiative (ESMI) Study Group; Schöls L. Correction to: The frequency of non-motor symptoms in SCA3 and their association with disease severity and lifestyle factors. *J Neurol.* 2024 Jan;271(1):628-629. doi: 10.1007/s00415-023-12064-8.

Romero P, Burger A, Wennberg E, Schmitteckert S, Holland-Cunz S, Schwab C, **Günther P**. Clinical Relevance of Pathological Diagnosis of Hirschsprung's Disease with Acetylcholine-Esterase Histochemistry or Calretinin Immunohistochemistry. *Children (Basel).* 2024;11(4):428.

Fuchs J, Rabaux-Eygassier L, **Ruping F**, **Kessler M**, **Günther P**, Hoffmann K, Czigan Z, Michalski C, Hery G, Mehrabi A, Branchereau S. Reappraisal of liver resection as an alternative to transplantation in locally advanced

hepatoblastoma: A systematic review and analysis of pooled individual patient data. *Pediatr Blood Cancer*. 2024 Dec;71(12):e31339.

Fuchs J, Rabaux-Eygassier L, Guerin F. Artificial Intelligence in Pediatric Liver Transplantation: Opportunities and Challenges of a New Era. *Children (Basel)*. 2024 Aug 15;11(8):996.

Fuchs J, Loos M, Kinny-Köster B, Hackert T, Schneider M, Mehrabi A, Berchtold C, Al-Saeedi M, Müller BP, Strobel O, Feißt M, Kessler M, **Günther P**, Büchler MW. Pancreatic Surgery in Children: Complex, Safe, and Effective. *Ann Surg*. 2024 Aug 1;280(2):332-339.

Jiang D, Mantas A, Studier-Fischer A, **Fuchs J**, Uluk D, Loos M, Mieth M, Zeier M, Husen P, Golriz M, Kahlert C, Ryschich E, Mehrabi A, Pratschke J, Michalski CW, Czigan Z. Clinical Research in Renal Transplantation: A Bibliometric Perspective on a Half-century of Innovation and Progress. *Transplantation*. 2024 May 1;108(5):1189-1199.

Lenga P, Kühlwein D, Grutza M, Issa M, Hinz F, Sahm F, Selt F, Milde T, **Günther P**, Unterberg AW, Krieg SM, Damaty AE. Decoding pediatric spinal tumors: a single-center retrospective case series on etiology, presentation, therapeutic strategies, and outcomes. *Neurosurg Rev*. 2024 Sep 6;47(1):557.

Krämer A, Bochtler T, Pauli C, Shiu KK, Cook N, de Menezes JJ, Pazo-Cid RA, Losa F, Robbrecht DG, Tomášek J, Arslan C, Özgüroğlu M, Stahl M, Bigot F, Kim SY, Naito Y, Italiano A, Chalabi N, Durán-Pacheco G, Michaud C, Scarato J, Thomas M, Ross JS, Moch H, Mileschkin L. Molecularly guided therapy versus chemotherapy after disease control in unfavourable cancer of unknown primary (CUPISCO): an open-label, randomised, phase 2 study. *Lancet*. 2024;404(10452):527-539.

Pouyiourou M, Bochtler T, Coith C, Wikman H, Kraft B, Hielscher T, Stenzinger A, Riethdorf S, Pantel K, **Krämer A**. Frequency and Prognostic Value of Circulating Tumor Cells in Cancer of Unknown Primary. *Clin Chem*. 2024;70(1):297-306.

Wolf M, Haas L, Tsitlakidis S, Deisenhofer J, Horsch A, **Hagmann S**, **Gather KS**. Utility of routine X-ray surveillance following hip sonography for developmental dysplasia in children: a single-center study spanning a decade. *Arch Orthop Trauma Surg*. 2024;145(1):41.

Geisbüsch A, Gramer C, Dreher T, Hagen N, **Hagmann S**, Renkawitz T, **Götze M**. Electromagnetic bone segment tracking in multiplanar osteotomies: A saw bone study. *J Orthop Res*. 2025;43(2):362-369

Krämer A, Bochtler T, Pauli C, Shiu KK, Cook N, de Menezes JJ, Pazo-Cid RA, Losa F, Robbrecht DG, Tomášek J, Arslan C, Özgüroğlu M, Stahl M, Bigot F, Kim SY, Naito Y, Italiano A, Chalabi N, Durán-Pacheco G, Michaud C, Scarato J, Thomas M, Ross JS, Moch H, Mileschkin L. Molecularly guided therapy versus chemotherapy after disease control in unfavourable cancer of unknown primary (CUPISCO): an open-label, randomised, phase 2 study. *Lancet*. 2024 Aug 10;404(10452):527-539.

Pouyiourou M, Bochtler T, Coith C, Wikman H, Kraft B, Hielscher T, Stenzinger A, Riethdorf S, Pantel K, **Krämer A**. Frequency and Prognostic Value of Circulating Tumor Cells in Cancer of Unknown Primary. *Clin Chem*. 2024 Jan 4;70(1):297-306.

Fischer TT, Maaß KK, Puranachot P, Mieskolainen M, Sill M, Schad PS, Volz S, Rosing F, Wedig T, Schwarz N, Finster AME, Iser F, Meyer J, Sahm F, Lohi O, Damaty AE, Brors B, Haapasalo H, **Pfister SM**, Haapasalo J, Pajtler KW, Nordfors K. Ultra-low-input cell-free DNA sequencing for tumor detection and characterization in a real-world pediatric brain tumor cohort. *Acta Neuropathol Commun*. 2025 Jun 28;13(1):134.

Thompson D, Castle J, Sill M, **Pfister SM**, Bailey S, Hicks D, Clifford SC, Schwalbe EC. Robust molecular subgrouping and reference-free aneuploidy detection in medulloblastoma using low-depth whole genome bisulfite sequencing. *Acta Neuropathol Commun*. 2025 Jun 24;13(1):132.

Sundheimer JK, Benzel J, Longuespée R, Burhenne J, **Pfister SM**, Maaß KK, Sauter M, Pajtler KW. Experimental Insights and Recommendations for Successfully Performing Cerebral Microdialysis With Hydrophobic Drug Candidates. *Clin Transl Sci*. 2025 May;18(5):e70226.

Patel A, Göbel K, Ille S, Hinz F, Schoebe N, Bogumil H, Meyer J, Brehm M, Kardo H, Schrimpf D, Lomakin A, Ritter M, Göller P, Kerbs P, Pfeifer L, Hamelmann S, Blume C, Ippen FM, Berghaus N, Euskirchen P, Schweizer L, Hultschig C, Van Roy N, Van Dorpe J, Van der Meulen J, Loontjens S, Dedeurwaerdere F, Leske H, Halldórsson S, Fox G, Deacon S, Cahyani I, Holmes N, Wibowo S, Munro R, Martin D, Sharif A, Housley M, Goldspring R, Brandner S, Roy S, Hench J, Frank S, Unterberg A, Goidts V, Jäger N, Paine S, Smith S, Herold-Mende C, **Wick W**, **Pfister SM**, Vik-Mo EO, von Deimling A, Krieg S, Jones DT, Loose M, Schlesner M, Sill M, Sahm F. Prospective, multicenter validation of a platform for rapid molecular profiling of central nervous system tumors. *Nat Med*. 2025 May;31(5):1567-1577.

Pfaff E, Schramm K, Blattner-Johnson M, Jones BC, Stark S, Balasubramanian GP, Previti C, Autry RJ, Fiesel P, Sahm F, Reuss D, von Deimling A, van Tilburg CM, Pajtler KW, Milde T, Dirksen U, Kramm CM, von Bueren AO, Munthe-Kaas MC, Øra I, **Pfister SM**, **Witt O**, Jones DTW. Pediatric spinal high-grade glioma in the pediatric

precision oncology registry INFORM: Identification of potential therapeutic targets. *Neurooncol Adv.* 2024 Nov 8;7(1):vdae185.

Kats I, Simovic-Lorenz M, Schreiber HS, Sant P, Mallm JP, Körber V, Li A, Velmurugan P, Heuer S, Kües L, Devens F, Sill M, Jugold M, Moustafa M, Abdollahi A, Winkler F, Korshunov A, **Pfister SM**, Stegle O, Ernst A. Spatio-temporal transcriptomics of chromothriptic SHH-medulloblastoma identifies multiple genetic clones that resist treatment and drive relapse. *Nat Commun.* 2024 Nov 29;15(1):10370.

Smirnov P, Przybilla MJ, Simovic-Lorenz M, Parra RG, Susak H, Ratnaparkhe M, Wong JK, Körber V, Mallm JP, Philippos G, Sill M, Kolb T, Kumar R, Casiraghi N, Okonechnikov K, Ghasemi DR, Maaß KK, Pajtler KW, Jauch A, Korshunov A, Höfer T, Zapatka M, **Pfister SM**, Huber W, Stegle O, Ernst A. Multi-omic and single-cell profiling of chromothriptic medulloblastoma reveals genomic and transcriptomic consequences of genome instability. *Nat Commun.* 2024 Nov 23;15(1):10183.

Tauziède-Espariat A, Friker LL, Nussbaumer G, Bison B, Dangouloff-Ros V, Métais A, Sumerauer D, Zamecnik J, Benesch M, Perwein T, van Vuurden D, Wesseling P, La Madrid AM, Garrè ML, Antonelli M, Giangaspero F, Pietsch T, Sturm D, Jones DTW, **Pfister SM**, Grabovska Y, Mackay A, Jones C, Grill J, Ajlil Y, von Bueren AO, Karremann M, Hoffmann M, Kramm CM, Kwiecien R, Castel D, Gielen GH, Varlet P. Diffuse pediatric high-grade glioma of methylation-based RTK2A and RTK2B subclasses present distinct radiological and histomolecular features including Gliomatosis cerebri phenotype. *Acta Neuropathol Commun.* 2024 Nov 18;12(1):176.

Filippidou M, Glentis S, Rigatou E, Sievers P, Selt F, Dimitriadis E, Perari P, Binenbaum I, Avgerinou G, van Tilburg CM, Jones DTW, Sahn F, Milde T, Witt O, **Pfister SM**, Grünewald TGP, Stefanaki K, Kattamis A. Soft Tissue Undifferentiated Sarcoma Carrying a Novel Onecut1::Nutm1 Fusion. *Pediatr Blood Cancer.* 2025 Jan;72(1):e31427.

Ghasemi DR, Okonechnikov K, Rademacher A, Tirier S, Maass KK, Schumacher H, Joshi P, Gold MP, Sundheimer J, Statz B, Rifaioğlu AS, Bauer K, Schumacher S, Bortolomeazzi M, Giangaspero F, Ernst KJ, Clifford SC, Saez-Rodríguez J, Jones DTW, Kawauchi D, Fraenkel E, Mallm JP, Rippe K, Korshunov A, **Pfister SM**, Pajtler KW. Author Correction: Compartments in medulloblastoma with extensive nodularity are connected through differentiation along the granular precursor lineage. *Nat Commun.* 2024 Oct 4;15(1):8597.

Perrino MR, Das A, Scollon SR, Mitchell SG, Greer MC, Yohe ME, Hansford JR, Kalish JM, Schultz KAP, MacFarland SP, Kohlmann WK, Lupo PJ, Maxwell KN, **Pfister SM**, Weksberg R, Michaeli O, Jongmans MCJ, Tomlinson GE, Brzezinski J, Tabori U, Ney GM, Gripp KW, Gross AM, Widemann BC, Stewart DR, Woodward ER, Kratz CP. Update on Pediatric Cancer Surveillance Recommendations for Patients with Neurofibromatosis Type 1, Noonan Syndrome, CBL Syndrome, Costello Syndrome, and Related RASopathies. *Clin Cancer Res.* 2024 Nov 1;30(21):4834-4843.

Hansford JR, Bouche G, Ramaswamy V, Jabado N, Fonseca A, Moloney S, Gottardo NG, Robinson GW, Gajjar A, Tinkle CL, Fisher PG, Foreman N, Ashley DM, Ziegler DS, Eisenstat DD, Massimino M, Witt O, Bartels U, Rutkowski S, Hargrave D, Fouladi M, **Pfister SM**, Bouffet E. Comments and Controversies in Oncology: The Tribulations of Trials Developing ONC201. *J Clin Oncol.* 2024 Dec 10;42(35):4126-4129.

Godbole S, Voß H, Gocke A, Schlumbohm S, Schumann Y, Peng B, Mynarek M, Rutkowski S, Dottermusch M, Dorostkar MM, Korshunov A, Mair T, **Pfister SM**, Kwiatkowski M, Hotze M, Neumann P, Hartmann C, Weis J, Liesche-Starnecker F, Guan Y, Moritz M, Siebels B, Struve N, Schlüter H, Schüller U, Krisp C, Neumann JE. Multi-omic profiling of medulloblastoma reveals subtype-specific targetable alterations at the proteome and N-glycan level. *Nat Commun.* 2024 Jul 24;15(1):6237.

Sievers P, Bielle F, Göbel K, Schrimpf D, Nichelli L, Mathon B, Appay R, Boldt HB, Dohmen H, Selignow C, Acker T, Vicha A, Martinetto H, Schweizer L, Schüller U, Brandner S, Wesseling P, Schmid S, Capper D, Abdullaev Z, Aldape K, Korshunov A, Krieg SM, **Wick W**, **Pfister SM**, von Deimling A, Reuss DE, Jones DTW, Sahn F. Identification of a putative molecular subtype of adult-type diffuse astrocytoma with recurrent MAPK pathway alterations. *Acta Neuropathol.* 2024 Jul 18;148(1):7. doi: 10.1007/s00401-024-02766-2. PMID: 39026106; PMCID: PMC11258072.

Adolph JE, Fleischhack G, Tschirner S, Rink L, Dittes C, Mikasch R, Dammann P, Mynarek M, Obrecht-Sturm D, Rutkowski S, Bison B, Warmuth-Metz M, Pietsch T, **Pfister SM**, Pajtler KW, Milde T, Kortmann RD, Dietzsch S, Timmermann B, Tippelt S; German GPOH HIT-Network. Radiotherapy for Recurrent Medulloblastoma in Children and Adolescents: Survival after Re-Irradiation and First-Time Irradiation. *Cancers (Basel).* 2024 May 22;16(11):1955.

Zuckermann M, He C, Andrews J, Bagchi A, Sloan-Henry R, Bianski B, Xie J, Wang Y, Twarog N, Onar-Thomas A, Ernst KJ, Yang L, Li Y, Zhu X, Ocasio JK, Budd KM, Dalton J, Li X, Chepyala D, Zhang J, Xu K, Hover L, Roach JT, Chan KC, Hofmann N, McKinnon PJ, **Pfister SM**, Shelat AA, Rankovic Z, Freeman BB 3rd, Chiang J, Jones DTW, Tinkle CL, Baker SJ. Capmatinib is an effective treatment for MET-fusion driven pediatric high-grade glioma and synergizes with radiotherapy. *Mol Cancer.* 2024 Jun 7;23(1):123.

Okonechnikov K, Schrimpf D, Koster J, Sievers P, Milde T, Sahm F, Jones DTW, von Deimling A, **Pfister SM**, Kool M, Korshunov A. Clinically unfavorable transcriptome subtypes of non-WNT/non-SHH medulloblastomas are associated with a predominance in proliferating and progenitor-like cell subpopulations. *Acta Neuropathol.* 2024 Jun 7;147(1):95.

Mynarek M, Rossius A, Guiard A, Ottensmeier H, von Hoff K, Obrecht-Sturm D, Bußenius L, Friedrich C, von Bueren AO, Gerber NU, Traunwieser T, Kortmann RD, Warmuth-Metz M, Bison B, Thomale UW, Krauss J, Pietsch T, Clifford SC, **Pfister SM**, Sturm D, Sahm F, Tischler T, Rutkowski S. Risk factors for domain-specific neurocognitive outcome in pediatric survivors of a brain tumor in the posterior fossa-Results of the HIT 2000 trial. *Neuro Oncol.* 2024 Nov 4;26(11):2113-2124.

Shiraishi R, Cancila G, Kumegawa K, Torrejon J, Basili I, Bernardi F, Silva PBGD, Wang W, Chapman O, Yang L, Jami M, Nishitani K, Arai Y, Xiao Z, Yu H, Lo Re V, Marsaud V, Talbot J, Lombard B, Loew D, Jingu M, Okonechnikov K, Sone M, Motohashi N, Aoki Y, **Pfister SM**, Chavez L, Hoshino M, Maruyama R, Ayrault O, Kawauchi D. Cancer-specific epigenome identifies oncogenic hijacking by nuclear factor I family proteins for medulloblastoma progression. *Dev Cell.* 2024 Sep 9;59(17):2302-2319.e12.

Nussbaumer G, Benesch M, Grabovska Y, Mackay A, Castel D, Grill J, Alonso MM, Antonelli M, Bailey S, Baugh JN, Biassoni V, Blattner-Johnson M, Broniscer A, Carai A, Colafati GS, Colditz N, Corbacioglu S, Crampsie S, Entz-Werle N, Eyrich M, Friker LL, Frühwald MC, Garrè ML, Gerber NU, Giangaspero F, Gil-da-Costa MJ, Graf N, Hargrave D, Hauser P, Herrlinger U, Hoffmann M, Hulleman E, Izquierdo E, Jacobs S, Karremann M, Kattamis A, Kebudi R, Kortmann RD, Kwiecien R, Massimino M, Mastronuzzi A, Miele E, Morana G, Noack CM, Pentikainen V, Perwein T, **Pfister SM**, Pietsch T, Roka K, Rossi S, Rutkowski S, Schiavello E, Seidel C, Štěrba J, Sturm D, Sumerauer D, Tacke A, Temelso S, Valentini C, van Vuurden D, Varlet P, Veldhuijzen van Zanten SEM, Vinci M, von Bueren AO, Warmuth-Metz M, Wesseling P, Wiese M, Wolff JEA, Zamecnik J, Morales La Madrid A, Bison B, Gielen GH, Jones DTW, Jones C, Kramm CM. Gliomatosis cerebri in children: A poor prognostic phenotype of diffuse gliomas with a distinct molecular profile. *Neuro Oncol.* 2024 Sep 5;26(9):1723-1737.

Kocher D, Cao L, Guiho R, Langhammer M, Lai YL, Becker P, Hamdi H, Friedel D, Selt F, Vonhören D, Zaman J, Valinciute G, Herter S, Picard D, Rettenmeier J, Maass KK, Pajtler KW, Remke M, von Deimling A, Pusch S, **Pfister SM**, Oehme I, Jones DTW, Halbach S, Brummer T, Martinez-Barbera JP, Witt O, Milde T, Sigaud R. Rebound growth of BRAF mutant pediatric glioma cells after MAPKi withdrawal is associated with MAPK reactivation and secretion of microglia-recruiting cytokines. *J Neurooncol.* 2024 Jun;168(2):317-332.

Obrecht-Sturm D, Schömig L, Mynarek M, Bison B, Schwarz R, Pietsch T, **Pfister SM**, Sill M, Sturm D, Sahm F, Kortmann RD, Gerber NU, von Bueren AO, Fleischhack G, Schüller U, Nussbaumer G, Benesch M, Rutkowski S. Treatment response as surrogate to predict risk for disease progression in pediatric medulloblastoma with persistent magnetic resonance imaging lesions after first-line treatment. *Neuro Oncol.* 2024 Sep 5;26(9):1712-1722.

Hansford JR, Das A, McGee RB, Nakano Y, Brzezinski J, Scollon SR, Rednam SP, Schienda J, Michaeli O, Kim SY, Greer MC, Weksberg R, Stewart DR, Foulkes WD, Tabori U, Pajtler KW, **Pfister SM**, Brodeur GM, Kamihara J. Update on Cancer Predisposition Syndromes and Surveillance Guidelines for Childhood Brain Tumors. *Clin Cancer Res.* 2024 Jun 3;30(11):2342-2350.

Gilbertson RJ, Behjati S, Böttcher AL, Bronner ME, Burrige M, Clausing H, Clifford H, Danaher T, Donovan LK, Drost J, Eggermont AMM, Emerson C, Flores MG, Hamerlik P, Jabado N, Jones A, Kaessmann H, Kleinman CL, Kool M, Kutscher LM, Lindberg G, Linnane E, Marioni JC, Maris JM, Monje M, Macaskill A, Niederer S, Northcott PA, Peeters E, Plieger-van Solkema W, Preußner L, Rios AC, Rippe K, Sandford P, Sgourakis NG, Shlien A, Smith P, Straathof K, Sullivan PJ, Suvà ML, Taylor MD, Thompson E, Vento-Tormo R, Wainwright BJ, Wechsler-Reya RJ, Westermann F, Winslade S, Al-Lazikani B, **Pfister SM**. The Virtual Child. *Cancer Discov.* 2024 Apr 4;14(4):663-668.

Reuss DE, Schrimpf D, Cherkezov A, Suwala AK, Lausová T, Snuderl M, Capper D, Sill M, Jones DTW, **Pfister SM**, Sahm F, von Deimling A. Heterogeneity of DNA methylation profiles and copy number alterations in 10782 adult-type glioblastomas, IDH-wildtype. *Free Neuropathol.* 2024 Mar 22;5:7.

Ahmad O, Ahmad T, **Pfister SM**. IDH mutation, glioma immunogenicity, and therapeutic challenge of primary mismatch repair deficient IDH-mutant astrocytoma PMMRDIA: a systematic review. *Mol Oncol.* 2024 Dec;18(12):2822-2841.

Obrecht-Sturm D, Pfaff E, Mynarek M, Bison B, Rodehüser M, Becker M, Kietz S, **Pfister SM**, Jones DT, Sturm D, von Deimling A, Sahm F, Kortmann RD, Schwarz R, Pietsch T, Fleischhack G, Rutkowski S. Pineal anlage tumor: clinical and diagnostic features, and rationales for treatment. *J Neurooncol.* 2024 Jan;166(2):359-368.

Ghasemi DR, Okonechnikov K, Rademacher A, Tirier S, Maass KK, Schumacher H, Joshi P, Gold MP, Sundheimer J, Statz B, Rifaioglu AS, Bauer K, Schumacher S, Bortolomeazzi M, Giangaspero F, Ernst KJ, Clifford SC, Saez-Rodríguez J, Jones DTW, Kawauchi D, Fraenkel E, Mallm JP, Rippe K, Korshunov A, **Pfister SM**, **Pajtler KW**.

Compartments in medulloblastoma with extensive nodularity are connected through differentiation along the granular precursor lineage. *Nat Commun.* 2024 Jan 8;15(1):269.

Sepp M, Leiss K, Murat F, Okonechnikov K, Joshi P, Leushkin E, Spänig L, Mbengue N, Schneider C, Schmidt J, Trost N, Schauer M, Khaitovich P, Lisgo S, Palkovits M, Giere P, Kutscher LM, Anders S, Cardoso-Moreira M, Sarropoulos I, **Pfister SM**, Kaessmann H. Cellular development and evolution of the mammalian cerebellum. *Nature.* 2024 Jan;625(7996):788-796.

Zhou Y, Ray PS, Zhu J, Stein F, Rettel M, Sekaran T, Sahadevan S, Perez-Perri JI, Roth EK, Myklebost O, Meza-Zepeda LA, von Deimling A, Fu C, Brosig AN, Boye K, Nathrath M, Blattmann C, **Lehner B**, Hentze MW, **Kulozik AE**. Systematic analysis of RNA-binding proteins identifies targetable therapeutic vulnerabilities in osteosarcoma. *Nat Commun.* 2024 Apr 1;15(1):2810.