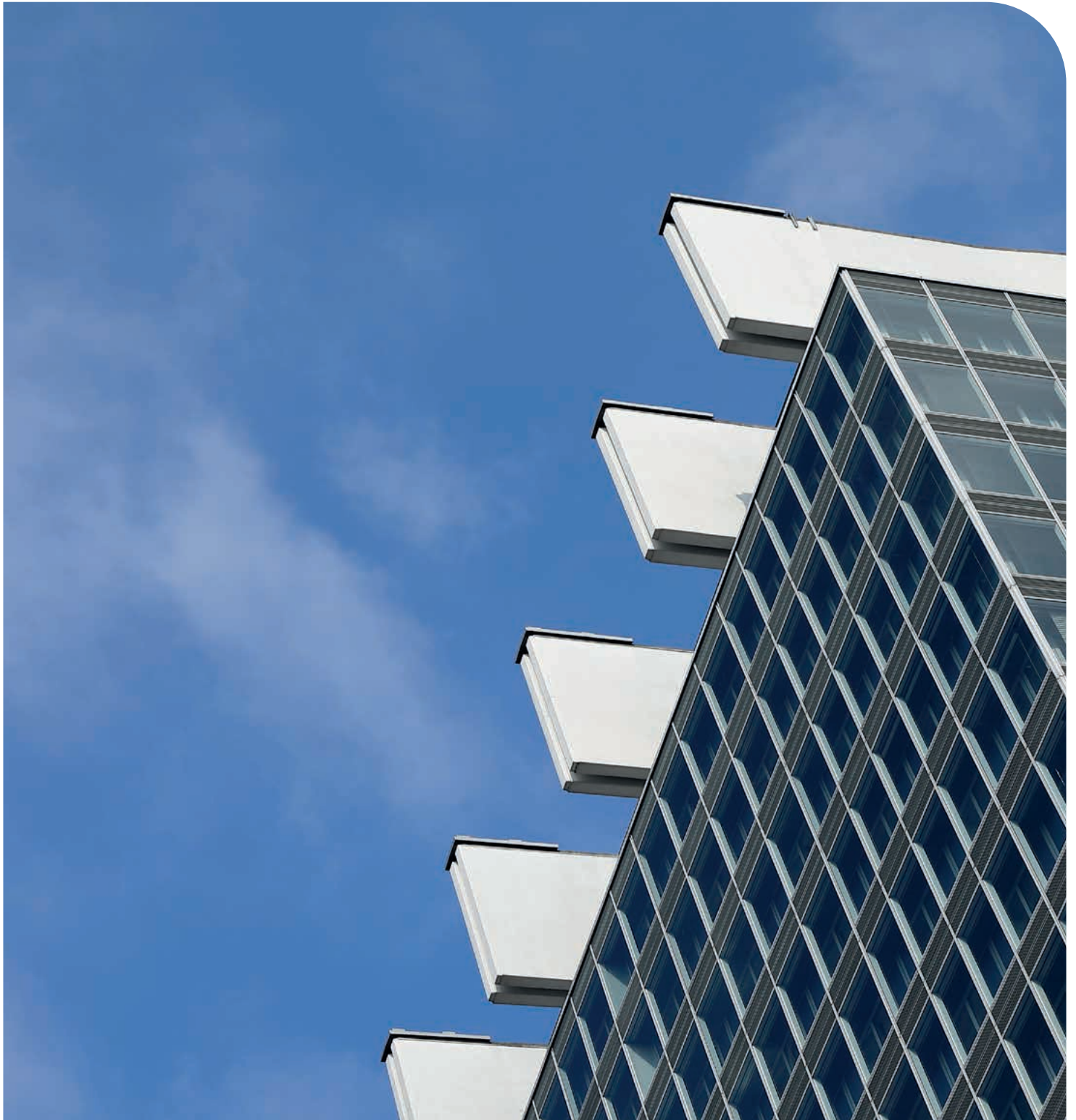


Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSEK)


Qualitätsbericht 2020



Inhalt

1	Das Zentrum für seltene Erkrankungen der Uniklinik Köln im Überblick	03
1.1	Aufbau und Organisation	03
1.2	Patientenpfad des ZSEK	04
1.3	Fallzahlen 2020	06
2	Die Arbeit des Typ-A-Zentrums des ZSEK	06
2.1	Vernetzung	06
2.1.1	NRW ZSE – Das Netzwerk der Zentren für Seltene Erkrankungen in NRW	06
2.1.2	Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland – AG-ZSE	06
2.1.3	NAMSE-Netz e.V.	06
2.2	Öffentlichkeitsarbeit	06
2.3	Lehre	07
2.4	Interdisziplinäre und multiprofessionelle Teams	07
3	Die Arbeit der Typ-B-Zentren des ZSEK	07
3.1	Vernetzung	07
3.1.1	International	07
3.1.1.1	European Reference Networks (ERNs)	07
3.1.1.2	ERKNet	07
3.1.1.3	ERN BOND	08
3.1.1.4	ERN- LUNG	08
3.1.2	National	08
3.1.2.1	NetsOs	08
3.2	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	09
3.2.1	FAKSE (seit März 2020, 2. Förderperiode Land NRW)	09
3.2.2	Weitere Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	09
3.3	Informationsveranstaltungen für Betroffene	10
3.4	Transition	10
3.5	Register und Biobanken	11
3.6	Forschungstätigkeit/ laufende Studien	12
3.7	Publikationen	14
3.8	Lehre	14
4	Qualitätsverbessernde Maßnahmen	15
	Anhang	15

Klicken Sie auf den entsprechenden Eintrag im Inhaltsverzeichnis und Sie gelangen auf die gewünschte Seite.

Nutzen Sie auf den Folgeseiten das Symbol rechts am oberen Rand , um auf das Inhaltsverzeichnis zurückzukommen.

1 Das Zentrum für seltene Erkrankungen der Uniklinik Köln im Überblick

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen, im Nachfolgenden ZSEK genannt, ist eine fachübergreifende Einrichtung der Uniklinik Köln und setzt sich zum Ziel, die medizinische Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern, indem es Patientinnen und Patienten, Behandelnde sowie Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler vernetzt.

Das übergeordnete Referenzzentrum (A-Zentrum) ist dabei Kontaktstelle für Patientinnen und Patienten und deren Behandelnde. Es vermittelt Menschen mit gesicherter seltener Diagnose oder klarer Verdachtsdiagnose an die passenden spezialisierten Fachzentren (B-Zentren) innerhalb der Uniklinik Köln und darüber hinaus. Dort werden die Patientinnen und Patienten in einem interdisziplinären Team diagnostisch abgeklärt, langfristig wissenschaftsnah betreut und behandelt.

Das A-Zentrum ist außerdem Anlaufstelle für Menschen mit unklarer Diagnose, bei denen der Verdacht auf eine seltene Erkrankung besteht. Um den Diagnoseweg zu verkürzen und zielgerichtet eine Weiterbehandlung einzuleiten, werden interdisziplinär Empfehlungen zum Procedere erarbeitet.

Die Weiterentwicklung der genetischen Diagnostik ermöglicht in manchen Fällen die Aufklärung bisher unklarer Diagnosen und die Erstbeschreibung neuer Erkrankungen. Um die Diagnostik und Therapie seltener Erkrankungen langfristig zu verbessern, ist daher auch die Forschung Kernaufgabe unseres Zentrums. Darüber hinaus nimmt es übergreifende Aufgaben wahr: Die Kontaktpflege zu Patientenselbsthilfeorganisationen, die Lehre, Fort- und Weiterbildung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen sowie die Mitarbeit an der nachhaltigen Finanzierung der Zentrenstruktur.

1.1 Aufbau und Organisation

Das Zentrum für seltene Erkrankungen Köln wurde 2016 als eine Einrichtung der Uniklinik Köln gegründet.

2020 waren 11 Typ-B-Zentren im ZSE Köln integriert, wobei es sich bei 10 Typ B-Zentren um Fachzentren innerhalb der Uniklinik Köln handelt. Ein Typ-B-Zentrum wurde 2020 extern am St. Lukas Krankenhaus in Solingen gegründet. Diese Expertenzentren bieten die gesamte Diagnostik- und Therapieinfrastruktur für verschiedene Krankheitsgruppen. Das A-Zentrum übernimmt hier im Sinne eines krankheitsübergreifenden Referenzzentrums die Koordination dieser Typ-B-Zentren.

Das ZSEK hat sich mit den übrigen 6 ZSE in NRW zu einem Netzwerk zusammengeschlossen. Alle ZSE stehen als Behandlungs- und Forschungszentren mit unterschiedlichen Expertisen für bestimmte Seltene Erkrankungen in engem Austausch mit dem ZSEK. Im Mittelpunkt der in 2020 gestarteten 2. Förderperiode des Netzwerk NRW-ZSE steht seit 2020 der Aufbau einer Fortbildungsakademie (FAKSE), die sich an Studierende und Ärzte aus allen Bereichen richten soll. Außerdem finden seit 2020 gemeinsame Fallkonferenzen für Patienten mit unklarer Diagnose regelmäßig im Netzwerk statt. Weiterhin ist das ZSEK Mitglied von NAMSE Netz e.V. und der AG ZSE Deutschland.

Das ZSE nimmt 2020 an insgesamt 3 European Reference Networks (ERNs) teil und übernimmt koordinierende Aufgaben in einem Deutschen Referenz Netzwerk.

Zentrum für seltene Erkrankungen – Aufbau und Organisation

Typ A-Zentrum Referenzzentrum

Zentrumsleitung

Prof. Dr. Jörg Dötsch (Zentrumssprecher)
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Prof. Dr. Brunhilde Wirth
Institut für Humangenetik

Prof. Dr. Thomas Benzing
Klinik II für Innere Medizin

Koordinationsstelle und ärztliche Lotsin

Daniela Rehburg
Kordinatorin
Dr. Jörg Oliver Semler
Ärztlicher Lotse

Typ B-Zentrum Integrierte Fachzentren

Zentrum für Seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter
Sprecher: Prof. Dr. Jörg Oliver Semler
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Zentrum für Seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und Erwachsenen
Sprecher: Prof. Dr. Roman-Ulrich Müller
Klinik II für Innere Medizin, Nephrologie

Zentrum für Dystone Bewegungsstörungen im Kindes- und Jugendalter
Sprecherin: PD Dr. Dr. Anne Koy
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Zentrum für Ungeklärte syndromale Erkrankungen des Kindesalters
Sprecher: Prof. Dr. Christian Netzer
Institut für Humangenetik

Zentrum für Seltene Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko
Sprecher: Prof. Dr. Thorsten Simon
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Zentrum für Seltene Angeborene Lungenerkrankungen

Sprecher: PD Dr. Ernst Rietschel
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Zentrum für Seltene oro- und kraniofaziale Fehlbildungen im Bereich des Schädels und Gesichts
Sprecher: Prof. Dr. Bert Braumann
Poliklinik für Kieferorthopädie, Zentrum für Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde

Zentrum für Seltene Augenerkrankungen
Sprecherin: Prof. Dr. Sandra Liakopoulos
Zentrum für Augenheilkunde

Zentrum für Seltene neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter
Sprecher: PD Dr. Gilbert Wunderlich
Klinik und Poliklinik für Neurologie

Zentrum für genetisch bedingte Haut- und Bindegewebserkrankungen
Sprecherin: Dr. Iliana Tantcheva-Poór
Klinik und Poliklinik für Dermatologie

Zentrum für seltene Zahn-, Mund-, Kiefer- und Gesichtsfehlbildungen – Bergisches Land
Sprecher: PD Dr. Dr. Markus Martini
Mund-, Kiefer- und Plastische Gesichtschirurgie, St. Lukas Klinik Solingen

Diese vernetzte Struktur stellt sicher, dass für Patient/innen mit initial unklarer Diagnose eine umfassende Diagnostik- und Therapieinfrastruktur vorgehalten wird.

In allen Typ-B Zentren und dem Typ A-Zentrum stehen die Leiter/innen mit mindestens 20 Wochenstunden als Ansprechpartner zur Verfügung, um die professionelle Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen oder ungeklärter Diagnose zu gewährleisten.

Die Fachzentrumsleitungen verfügen über eine herausragende Expertise für die Behandlung seltener Indikatorerkrankungen und sind Ansprechpartner/innen für Patienten/innen, deren Angehörige, ärztliche Mitarbeiter/innen sowie weitere Leistungserbringer (z.B. andere Krankenhäuser, Reha-Einrichtungen, niedergelassene Ärzte/innen).

Für die jeweilige seltene Erkrankung stehen an den Zentren interdisziplinäre und multiprofessionelle Teams zur Versorgung der Patienten/innen zur Verfügung.

An 7 von 11 Expertenzentren ist die Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin der Uniklinik Köln beteiligt bzw. leitet diese. Das ist wichtig, weil sich die meisten seltenen Erkrankungen bereits in der Kindheit manifestieren und dort dann auch diagnostiziert werden müssen. Auch ist die klinische Symptomatik nicht selten lebensbedrohlich, sodass eine sofortige stationäre Aufnahme in einer Kinderklinik mit viel Expertise zur Stabilisierung und Einleitung einer Therapie erfolgen muss.

Seltene Erkrankungen sind zwar nicht immer, aber zu etwa 80 % auf eine genetische Ursache zurückzuführen. Dies kann eine Veränderung in einem einzelnen Gen sein oder es wirken genetische Faktoren und äußere Einflüsse zusammen. Eine Vielzahl von Untersuchungen kann im molekulargenetischen Labor des Instituts für Humangenetik / MVZ der Uniklinik Köln angeboten werden.

Bei unklaren Erkrankungen oder Erkrankungen, für die Veränderungen in vielen unterschiedlichen Genen als Ursache in Frage kommen, können seit dem 1. Juli 2016 auch in der Routinediagnostik die neuesten Methoden des sogenannten „Next Generation Sequencing“ (NGS) zur Aufdeckung der krankheitsverursachenden Genveränderung eingesetzt werden. Es werden entweder sogenannte Genpanel (alle Gene, die einem bestimmten Krankheitsbild zugeordnet werden, z.B. Neuromuskuläre Erkrankungen, Osteogenesis imperfecta, Nierenerkrankungen, Mentale Retardierung etc.), alle derzeit bekannten Gene, die mit monogenen genetischen Erkrankungen assoziiert wurden (ca. 4800) (Mendeliom) alle kodierenden Genabschnitte (das Exom) oder sogar die Gesamtheit aller 21.000 Gene eines Menschen (das Genom) auf einmal untersucht. Dadurch ist es möglich, innerhalb weniger Wochen oder Monate bislang unbekannt, ursächliche Genveränderungen zu identifizieren.

Das Zentrum für seltene Erkrankungen führt mit dem Institut für Humangenetik der Uniklinik Köln die verschiedenen Anstrengungen zur Diagnostik von seltenen Erkrankungen auf klinischer und molekulargenetischer Ebene zusammen. Im Falle von Erkrankungen, für die noch keine molekulargenetische Routinediagnostik zur Verfügung steht, oder bei bislang ungeklärten Erkrankungen, nutzen wir die in den Typ-B-Zentren vorhandene exzellente Forschungskompetenz sowie die bestehenden vielfältigen Kooperationen in nationalen und internationalen Verbänden, um innovative Diagnostikstrategien zu entwickeln und im klinischen Alltag zu etablieren.

Organisation des Erstkontaktes

Der Erstkontakt erfolgt über den Patientenlotsen am Standort des ZSEK. Dabei können sich Patienten mit bereits gesicherter Diagnose und dem Bedarf nach medizinischer Anbindung oder Patienten mit noch unklarer Diagnose an die Koordinationsstelle des ZSEK wenden.

Bei bereits gesicherter Diagnose unterstützt der Patientenlotse den Patienten dabei, das für ihn wohnortnächste Expertenzentrum zu identifizieren, falls eine Anbindung im ZSEK nicht möglich sein sollte. Spezialisierte Versorgungsangebote für einzelne seltene Erkrankungen werden in Deutschland meist nur an wenigen Standorten vorgehalten.

Patienten mit unklarer Diagnose werden als Patient im Typ A-Zentrum aufgenommen und es erfolgen erste gezielte Abfragen anhand eines strukturierten Fragebogens, um die weitere Koordination und Organisation der Patientenversorgung in die Wege zu leiten.

Um eine zeitnahe Versorgung der Patienten zu gewährleisten ist die Patientenlotsin werktäglich telefonisch in der Zeit von 7:30 bis 14:00 Uhr unter der Telefonnummer 0221-478 97684 zu erreichen. Eine E-Mailanfrage kann jederzeit unter zsek@uk-koeln.de erfolgen. E-Mails werden täglich beantwortet.

1.2 Patientenpfad des ZSEK

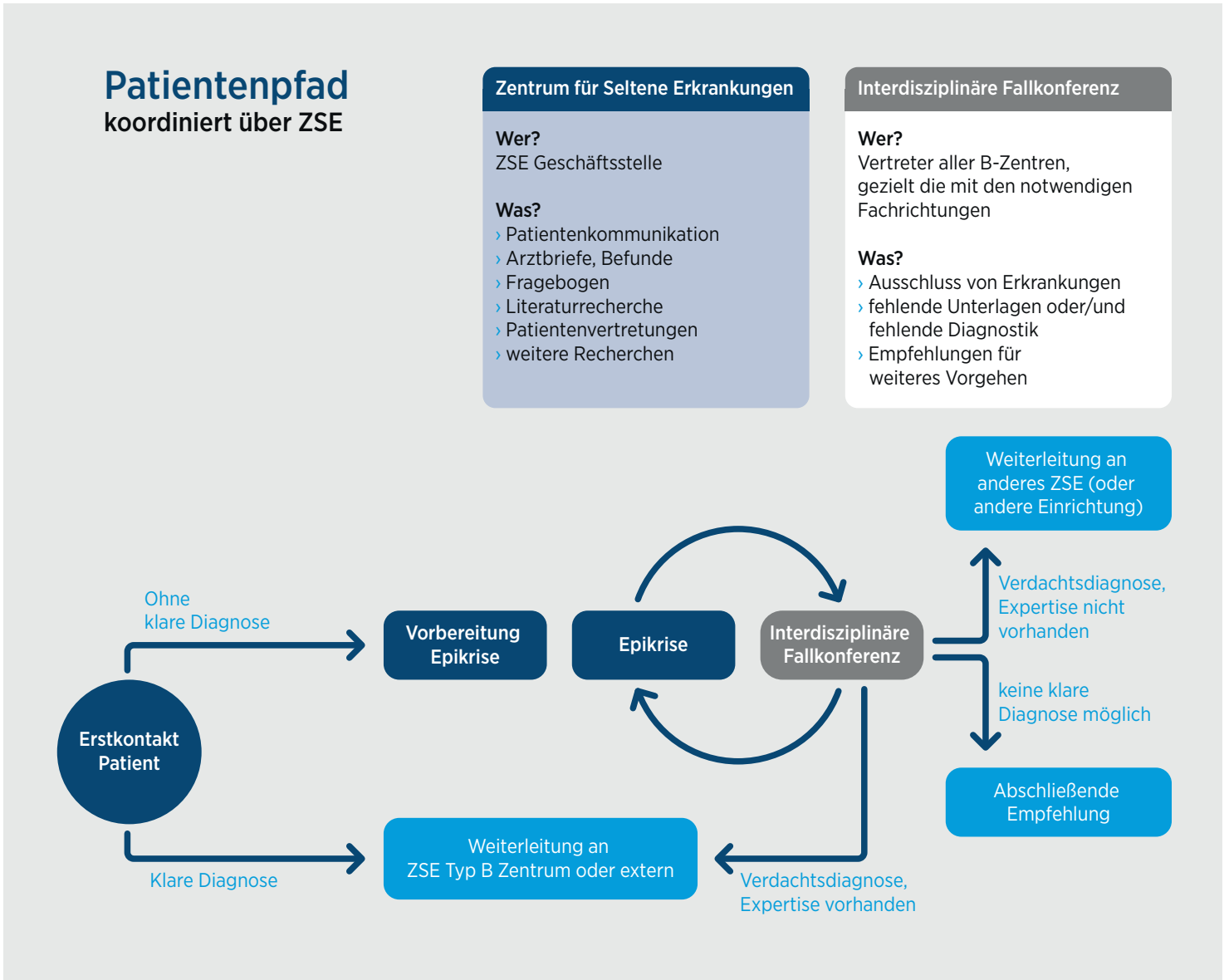
Patienten mit seltenen Erkrankungen benötigen im Durchschnitt 7 Jahre bis die richtige Diagnose gestellt wird. Patienten die trotz zahlreicher Arztkontakte ohne Diagnose ihrer somatischen Beschwerden bleiben, sollen in einem Zentrum für seltene Erkrankungen durch die Bündelung von Expertise eine zutreffende diagnostische Einordnung erhalten. Durch die Sicherung einer Diagnose wird erst der Zugang zur Therapie ermöglicht. Eine Teilhabe am öffentlichen Leben und somit eine Verbesserung der Lebensqualität kann oft erst mit der Diagnosestellung erfolgen.

Wurde die Diagnose dann gesichert, sollen die Patientinnen und Patienten möglichst wohnortnah an ein Expertenzentrum regelhaft angebunden werden. Die Betreuung erfolgt leitliniengerecht, sofern Leitlinien bereits definiert wurden und diese sichern dadurch die diagnostische, therapeutische und präventive Qualität. Neueste wissenschaftliche Erkenntnisse werden bei diesen Optionen berücksichtigt. Veränderungen, wie etwa ein Fortschreiten der Erkrankung oder das Hinzukommen neuer Symptome können frühzeitig erkannt und behandelt werden.

Der Patientenpfad für Patienten mit und ohne gesicherte Diagnose ist in SOPs schriftlich festgehalten und orientiert und erfolgt krankheitsübergreifend im Typ A-Zentrum bzw. krankheitsspezifisch in den Typ B-Zentren. Der NAMSE-Kriterienkatalog liegt dem Patientenpfad zugrunde.

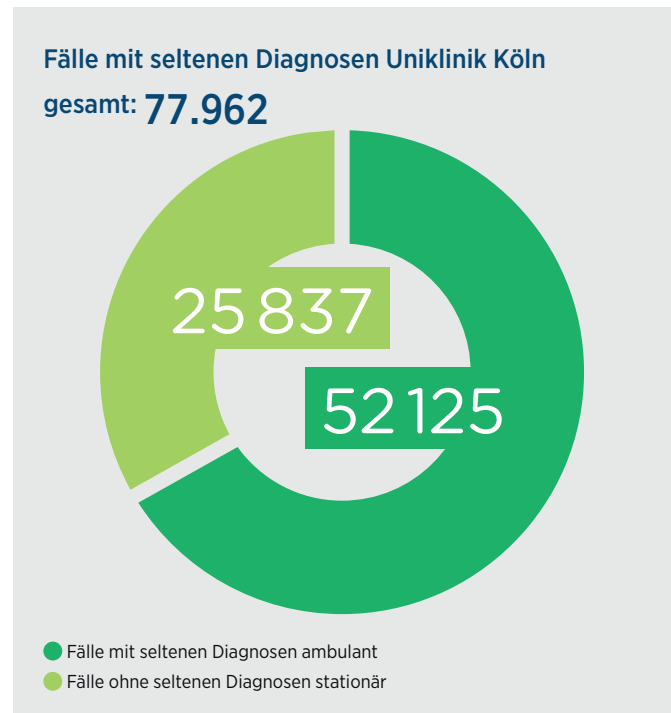
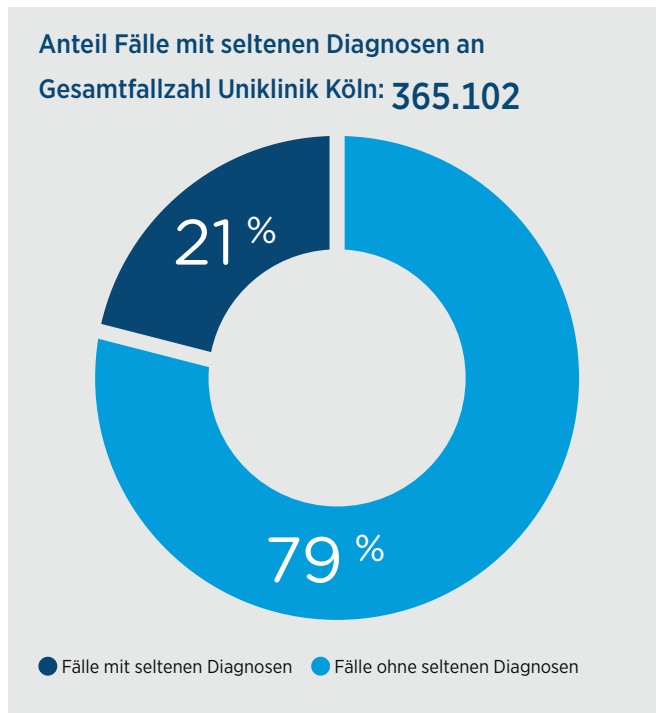
Der Weg zur Diagnose kann der folgenden Grafik entnommen werden:

Durch die hervorragende bundesweite Vernetzung des ZSEK einerseits und der Möglichkeit modernste humangenetische Diagnostik in Anspruch nehmen zu können andererseits kann für Betroffene die „Patientenodyssee“ frühzeitig beendet werden, die Patienten einer zielgerichteten Therapie zugeführt werden und die Teilhabe am Öffentlichen Leben ermöglicht werden.



Leider gelingt das nicht immer, sodass Patienten zunächst für die Verlaufskontrolle angebunden werden müssen und sich dann bei veränderter Symptomatik erneut an das ZSEK wenden können. Auch besteht die Möglichkeit, dass zu einem späteren Zeitpunkt bessere Erkenntnisse oder Diagnostikmöglichkeiten vorliegen, um die Diagnose zu stellen.

1.3 Fallzahlen 2020



2 Die Arbeit des Typ-A-Zentrums des ZSEK

2.1 Vernetzung

Um eine seltene Erkrankung zu diagnostizieren braucht es oft viele Experten, die interdisziplinär und multiprofessionell miteinander ihre Expertise teilen und bündeln. Deshalb legt das ZSEK großen Wert darauf die bestehenden Verbünde und und Wissenschaftsstrukturen auszubauen und zu weiterzuentwickeln.

2.1.1 NRW ZSE – Das Netzwerk der Zentren für Seltene Erkrankungen in NRW

Das Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales (MAGS) des Landes NRW fördert das Netzwerk NRW-ZSE seit 2020 bereits in einer zweiten Dreijahresperiode. Im Mittelpunkt der in 2020 gestarteten zweiten Förderperiode steht der Aufbau einer Fortbildungsakademie (FAKSE), die sich an Studierende und Ärzte aus allen Bereichen richten soll. Außerdem finden seit 2020 regelmäßig gemeinsame Fallkonferenzen für Patienten mit unklarer Diagnose im Netzwerk statt. Das NRW ZSE besteht seit 2017 und ist ein Verbund aller ZSE der Uniklinika in NRW.

<https://nrw-zse.de/>

2.1.2 Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland – AG-ZSE

Auch auf bundesweiter Ebene ist das ZSEK als Mitglied der „Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland“ (AG-ZSE) mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen vernetzt. Hier werden gemeinsame Aktivitäten der Zentren und ihrer Mitarbeiter koordiniert.

2.1.3 NAMSE-Netz e.V.

Im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) wurden Maßnahmen, die die gesundheitliche Situation von Patienten mit seltenen Erkrankungen in Deutschland verbessern sollen, erarbeitet. Hierzu gehört insbesondere die Einrichtung, Weiterentwicklung und Vernetzung von Zentren für Seltene Erkrankungen. Der 2018 gegründete Verein NAMSE-Netz e.V. hat das Ziel, universitäre Zentren, die den Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans entsprechen, in ihrer Entwicklung zu unterstützen und ihre Vernetzung zu fördern.

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

2.2 Öffentlichkeitsarbeit

Im ZSEK liegt ein Konzept zur Öffentlichkeitsarbeit vor. Im Rahmen dieses Konzeptes werden jährlich zum Tag der Seltene Erkrankungen eine Veranstaltung zum Thema SE angeboten. Am 28. und 29. Februar, rund um den offiziellen Tag der seltenen Erkrankungen, fand in Zusammenarbeit mit der Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe und der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin das 16. Frühgeborenen- und Perinatalsymposium statt. Mit einem Teil des Hauptprogrammes haben wir dem Aspekt der Seltene Erkrankungen in diesem Zusammenhang Rechnung getragen.

Das ZSEK steht in engem Kontakt mit der Presseabteilung der Uniklinik Köln. So nimmt zum Beispiel der Leiter der Unternehmenskommunikation und des Marketings und Pressesprecher der Uniklinik Köln an den regelmäßigen Zentrumssitzungen teil. In dieser Zusammenarbeit wurde auch ein Key-Visual für das ZSEK erarbeitet.

Die Presseabteilung koordiniert sowohl die klassischen Print- und Rundfunkbeiträge, als auch die Öffentlichkeitsarbeit über digitale Kanäle wie die Onlinedienste Twitter und Youtube. So wurde am 15. Juni 2020 unser neues Filmporträt unter dem Titel „Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSEK) stellt sich vor“ auf dem Klinikeigenen Youtube-Kanal einem breiten Publikum präsentiert (Link: <https://youtu.be/9qy2S3hKLRk>).

Anlässlich des Tages der Seltenen Erkrankungen 2020 war das Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen im Erwachsenenalter am 02.03.2020 in der WDR Lokalzeit mit einem Beitrag vertreten.

Die Homepage des ZSEK ist der zentralen Webseite der Uniklinik Köln untergeordnet und bietet detaillierte Informationen über die integrierten Fachzentren und das Prozedere der Kontaktaufnahme mit dem Typ-A-Zentrum. Außerdem enthält diese einen ausführlichen Informations- und Downloadbereich mit einem umfangreichen Verweis auf weitere externe Links zu den Themen „Selbsthilfe & Patientenorganisationen“, „Informationsportale und Datenbanken“ und „Seltene Erkrankungen in der Politik“.

2.3 Lehre

2020 hat das ZSEK sowohl im Sommersemester als auch im Wintersemester seinen Wahlpflichtblock "der seltene Fall" angeboten.

Damit soll bereits im Medizinstudium für das Thema der seltenen Erkrankungen sensibilisiert und die jungen Nachwuchsärztinnen und -ärzte über die innovativen diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten informiert werden.

Mit diesem Lehrformat wird eine Mischung aus Wissensvermittlung durch interaktive Vorlesungen und selbständiger Aufarbeitung von Patientenfällen angeboten. Der Wahlpflichtblock wurde jeweils 14 Teilnehmern ermöglicht. Die Förderung von fächerübergreifendem Denken einerseits und der Erweiterung von fachlich-analytischen Fähigkeiten andererseits sind Kernziele dieses WPB.

Studierende empfehlen den WPB 2020m zu 100 % weiter und hoben insbesondere das Erlernen effektiver Organisation und Selbstorganisation von Arbeitsprozessen hervor.

Der Wahlpflichtblock wurde semesterübergreifend angeboten.

2.4 Interdisziplinäre und multiprofessionelle Teams

Zur Verbesserung der interdisziplinären und multiprofessionellen Einschätzung und Behandlung von Patientinnen und Patienten wurden im Jahr 2020 erstmals interdisziplinäre Fallkonferenzen durch das Typ-A-Zentrum organisiert und abgehalten. Anwesend waren hierbei nicht nur Vertreterinnen und Vertreter der bereits etablierten Typ-B-Zentren, sondern auch Angehörige anderer Fachbereiche, beispielsweise aus der Klinik und Poliklinik für Psychosomatik und Psychotherapie. Dies ermöglicht eine angemessene und umfassende Versorgung von Menschen mit einer seltenen Erkrankung, einschließlich spezifischer psychosozialer Versorgungskonzepte.

Der Ablauf der Organisation der interdisziplinären Fallkonferenzen ist in einer SOP festgehalten.

3 Die Arbeit der Typ-B-Zentren des ZSEK

Die Typ-B-Zentren arbeiten krankheits- oder krankheitsgruppenspezifisch für Patienten mit gesicherter Diagnose oder konkreter Verdachtsdiagnose, beteiligen sich an der Erforschung Seltener Erkrankungen, übernehmen Aufgaben in der Lehre sowie der Fort- und Weiterbildung ärztlicher und nicht-ärztlicher Kolleginnen und Kollegen. Einige unserer Typ B-Zentren sind Mitglied in einem ERN und nehmen somit eine besondere Bedeutung in der grenzüberschreitenden Versorgung ein.

3.1 Vernetzung

Nicht nur auf Ebene der Typ-A-Zentren, sondern besonders auf Ebene der Typ-B-Zentren, ist eine Vernetzung verschiedener Expertenzentren untereinander, sowie national als auch international, essentiell, um eine optimale Versorgung der Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu gewährleisten.

3.1.1 International

3.1.1.1 European Reference Networks (ERNs)

Europäische Referenznetzwerke (ERN) sind virtuelle Netzwerke von Expertisezentren und Gesundheitsdienstleistern, die grenzüberschreitend organisiert sind. Ziel der ERNs ist es, einen verbesserten Zugang zu hochwertiger Diagnostik, Versorgung und Behandlung zu ermöglichen, indem Wissen und Erfahrung, medizinische Forschung und Ausbildung sowie andere Ressourcen im Bereich seltener Erkrankungen oder seltener komplexer Zustände zusammengebracht werden.

3.1.1.2 ERKNet

Das Typ-B-Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und bei Erwachsenen ist eines der 38 Zentren in zwölf EU-Ländern, die zusammen das „European Rare Kidney Disease Reference Network (ERKNet)“ bilden.

Die ERKNet-Partner bieten eine multidisziplinäre Gesundheitsversorgung von höchster Qualität für eine Vielzahl seltener Nierenerkrankungen. Sie wenden klinische Richtlinien und Pfade nach neuestem medizinischem Wissen einheitlich an und überwachen streng die Qualität und die Ergebnisse der Therapie im gesamten Netzwerk. Außerdem unterstützt ERKNet aktiv die klinische Forschung, um die Diagnose und die Risikovorhersage seltener Nierenerkrankungen zu verbessern und die Entwicklung neuer Therapien voranzutreiben.

Des Weiteren widmet sich ERKNet der Verbesserung des Wissens über seltene Nierenerkrankungen bei Patienten und medizinischem Fachpersonal. Dazu werden Ärzten in ganz Europa, die Beratung in herausfordernden Fällen mit seltenen Nierenerkrankungen benötigen, virtuelle Beratungsdienste angeboten.

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

3.1.1.3 ERN BOND

Zusammen mit 24 anderen Expertenzentren in neun verschiedenen europäischen Ländern bildet das Typ-B-Zentrum für Seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter das „ERN on rare bone diseases (BOND)“.

ERN BOND vertritt alle seltenen Krankheiten, die Knorpel, Knochen und Zahnschmelz betreffen. Das Netzwerk arbeitet an der Entwicklung von Leitlinien, um die Verbreitung bewährter Verfahren zu erleichtern. Außerdem werden zur Kompetenzbildung eHealth- und Telemedizinplattformen sowie Arbeitsbesuche, Schulungskurse und Verbreitungsaktivitäten eingerichtet und unterstützt.

Ziel ist es, die Zeit bis zur Diagnose mit weniger unangemessenen Tests und einer genaueren Diagnosestellung zu verkürzen und durch die Unterstützung der Entwicklung neuer Therapeutika praktikablere Behandlungen zu etablieren, sowie betroffenen Patienten einen schnellen Zugang zu Studien zu gewährleisten.

<https://ernbond.eu/>

3.1.1.4 ERN- LUNG

Das Typ-B-Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen des ZSEK bildet eines der derzeit 72 Referenzzentren (HCPs) in 17 EU-Ländern des ERN-LUNG.

ERN-LUNG ist das europäische Referenznetzwerk für seltene Atemwegserkrankungen. Es ist ein gemeinnütziges, internationales wissenschaftliches Netzwerk, das sich professionell und patientenorientiert europaweit und global für die Prävention, Diagnostik und Behandlung von seltenen Atemwegs- und Lungenerkrankungen durch Patientenversorgung und Interessenvertretung, Bildung und Forschung einsetzt. ERN-LUNG ist in neun thematischen Teil-Netzen organisiert, welche die Vielfalt von Krankheiten widerspiegeln, die das Atmungssystem beeinflussen. Darüber hinaus gibt es neun Funktionskomitees, welche die für alle Teile des Netzwerks relevanten Aktivitäten koordinieren.

<http://www.ern-lung.eu/>

3.1.2 National

Mit dem Vorbild der Europäischen Referenznetzwerke (ERN) wurden auch im deutschsprachigen Raum Referenznetzwerke (DRN) für seltene Erkrankungen gegründet, um Patientinnen und Patienten den Zugang zur Diagnose und Behandlung seltener und hochkomplexer Erkrankungen zu erleichtern.

3.1.2.1 NetsOs

Das Typ-B-Zentrum für Seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter ist Mitglied des auf Bestreben der deutschen Gesellschaft für Osteologie (DGO) im Jahr 2018 gegründeten Netzwerks für Seltene Osteopathien (NetsOs).

NetsOs verbindet als deutschsprachiges Netzwerk für seltene osteologische Erkrankungen Expertinnen und Experten aus Österreich, Deutschland und der Schweiz sowie als krankheitsspezifisches Netzwerk die Zentren mit besonderer Expertise sog. B-Zentren für seltene osteologische Erkrankungen. Im Fokus des Netzwerkes steht die Verbesserung der Diagnostik, Therapie und Versorgung von Patientinnen und Patienten, die von einer seltenen Erkrankung des Knochens betroffen sind. Darüber hinaus soll eine Verbesserung der Ausbildung und Weiterbildung im Themengebiet seltene osteologische Erkrankungen erreicht werden. Die überregionale und internationale klinische und wissenschaftliche Vernetzung zu den Patientenverbänden, Zentren für Seltene Erkrankungen, Fachgesellschaften, ERNs und europäischen Registern wird durch die Einbindung der Mitglieder von NetsOs in diese Strukturen gewährleistet.

<https://centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/versorgungsnetze/netsos/>

3.2 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

3.2.1 FAKSE (seit März 2020, 2. Förderperiode Land NRW)

Im Rahmen der 2020 gestarteten zweiten Förderperiode des Ministeriums für Arbeit, Gesundheit und Soziales (MAGS) des Landes NRW startete das Netzwerk NRW-ZSE den Aufbau einer Fortbildungsakademie (FAKSE), die sich an Studierende der Medizin und Ärztinnen und Ärzte aus allen Bereichen richten soll.

Ziel ist es, im Rahmen der Fortbildungsveranstaltungen das Bewusstsein für Seltene Erkrankungen zu erhöhen.

Der Kalender mit Veranstaltungen kann unter dem folgenden Link eingesehen werden:

<https://nrw-zse.de/fakse/>

3.2.2 Weitere Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Im Jahr 2020 mussten aufgrund der weltweiten Corona-Pandemie viele Veranstaltungen kurzfristig abgesagt werden. Im Folgenden findet sich eine Auswahl der Veranstaltungen, die dennoch angeboten werden konnten:

Zentrum für seltene Erkrankungen (A-Zentrum):

- › 16. Frühgeborenen- und Perinatal Symposium (28.-29.02.2020, in Zusammenarbeit mit der Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe und der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin)

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter:

- › Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis Imperfecta – Vortrag: Neues aus der Medizin (10.06.2020)
- › Selbsthilfegruppe Osteogenesis imperfecta Nigeria – Vortrag: Vitamin D (12.07.2020)
- › European Calcified Tissue Society - Osteogenesis imperfecta – an overview! (20.10.2020)
- › Jahrestagung pädiatrische Endokrinologie – Neues bei seltenen Skeletterkrankungen (05.11.2020)

Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern:

- › Rheinisch-Westfälisches Kindeernephrologisches Seminar (16./17.01.2020)
- › ERKNet-Meeting (11.-14.05.2020)
- › 12. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Nephrologie (01.-04.10.2020)
- › 29. Jahrestagung der Deutschen Transplantationsgesellschaft (15.-17.10.2020)
- › CERTAIN-Transplantations-Meeting (04.-05.12.2020)
- › Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Erwachsenen:
- › 17. PKD Symposium 2020 (26.10.2020)
- › Rheuma / Nephro-Refresher Hamburg 2020: Zystennieren (12.- 14.11.2020)

Zentrum für seltene Augenerkrankungen:

- › Kölner Fortbildung für Augenärzte im Maternushaus (15.02.2020)

Zentrum für seltene angeborene Lungenerkrankungen:

- › The North American Cystic Fibrosis Conference (NACFC) 2020 (21.10.2020)
- › Deutsche Mukoviszidose Tagung (DMT) (18.-21.11.2020)
- › Qualitätszirkel Mukoviszidose Nordrhein

Zentrum für seltene oro- und kraniofaziale Fehlbildungen im Bereich des Schädels und Gesichts:

- › Orthodontic module des University Diploma: Cleft of the lip and palate - multidisciplinary treatment concept (Straßburg, 04/2020)
- › Robin Sequence Consensus Meeting (05.-06.04.2020)
- › 9th international Orthodontic Congress of the world Federation of orthodontists (03.11.2020),
- › 32. Symposium des interdisziplinären Arbeitskreises LKG-Spalten/ kraniofaziale Anomalien (02.-03.10.2020)

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen:

- › 64. Jahrestagung der deutschen Gesellschaft für klinische Neurophysiologie (DGKN) (10.-14.11.-2020)
- › Essener Neuromuskuläres Symposium 2020 (25.01.2020)
- › Deutsche Akademie für seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE) (25.-27.11.2020)

Zentrum für seltene genetische Hauterkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter:

- › 15. Interdisziplinäres Kölner Symposium "Haut und Kind" (15.02.2020)

Zentrum für seltene Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko:

- › Mildred Scheel School of Oncology Cologne-Bonn (MSSO Cologne-Bonn)

3.3 Informationsveranstaltungen für Betroffene

Am ZSEK werden regelmäßig Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen zu den speziellen Angeboten des Zentrums bzw. der Subzentren durchgeführt. Diese Veranstaltungen dienen dazu, Interessierte über die speziellen Angebote bezüglich Diagnostik, Therapie und Aktivitäten des ZSEK zu informieren. Betroffene erhalten hier medizinisch-fachliche Informationen zu den in dem Fachzentrum behandelten Krankheitsbildern und Behandlungsoptionen. Zum Schutz der Patienten musste 2020 aufgrund der Corona-Pandemie auf die Durchführung von Patienteninformationsveranstaltungen in Präsenz verzichtet werden.

Die exemplarische Auswahl der folgenden Veranstaltungen konnte kurzfristig digital umgesetzt werden:

- › Quartalsgespräch mit Nephrokids e.v. und Erwachsenen
- › Jährliches PKD Symposium zusammen mit dem Verein Familiäre Zystennieren e.V.
- › regelmäßiger Austausch über VIKO mit der EDS Selbsthilfegruppe
- › jährlich stattfindende Symposion des Deutschen interdisziplinären Arbeitskreises Lippen-Kiefer-Gaumenspalten/kraniofaziale Anomalien, Zusammenarbeit mit Lippen-Gaumen-Fehlbildungen e.V.

3.4 Transition

Eine seltene Erkrankung kann für junge Heranwachsende und ihre Familien in der Phase der Pubertät und dem Übergang in das Erwachsenenalter eine besondere Belastungssituation darstellen. Um schwerwiegende gesundheitliche Folgen zu verhindern, benötigen die Patientinnen und Patienten und ihre Familien eine adäquate und fachkompetente Begleitung, die sie dabei unterstützt, Eigenverantwortung für ihr Krankheitsmanagement zu entwickeln und zu übernehmen. Hinzu kommt die Aufgabe, geeignete weiterbetreuende Spezialisten zu finden und zu ihnen eine vertrauensvolle therapeutische Beziehung aufzubauen.

Die jeweiligen Typ-B-Zentren des ZSEK haben im Laufe der Zeit krankheitsspezifische Transitionskonzepte entwickelt, von denen Einige im Folgenden exemplarisch dargestellt sind.

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen im Kindesalter

TraiN - Transition in der Nephrologie

Das Erwachsenwerden hält durch körperliche Veränderungen, die Loslösung vom Elternhaus oder die eigene Zukunftsplanung einige Herausforderungen bereit. Für chronisch nierenerkrankte Jugendliche ergeben sich in dieser Lebensphase zusätzliche spezifische Anforderungen – es werden etwa ein selbstständigeres Krankheitsmanagement oder eigenverantwortliche Terminabsprachen erwartet. Hinzu kommen Fragen rund um Sozialrecht oder die geeignete Berufswahl.

Der Prozess des Übergangs von der Kinder- und Jugendmedizin in die Erwachsenenmedizin wird als Transition bezeichnet. Der eigentliche Transfer findet in der Regel mit 18 Jahren statt. Er wird vom psychosozialen Team der Kinderneurologie der Uniklinik Köln mithilfe des „TraiN“-Programmes langfristig individuell begleitet.

Mit „TraiN – Transition in der Nephrologie“ bereiten wir Jugendliche ab 13 Jahren auf den Transfer in die Erwachsenenmedizin und die damit verbundene Selbstständigkeit bestmöglich vor. Das Ziel dabei ist, möglicher Überforderung, Schwierigkeiten in der Gesundheitskompetenz oder sogar Therapieabbrüchen und Fehlversorgung vorzubeugen. Dafür werden in regelmäßigen Sitzungen anknüpfend an stattfindende Ambulanztermine verschiedenste Themen und Übungen rund um das Erwachsenwerden, die eigene Identität und den bevorstehenden Arztwechsel besprochen und erarbeitet. Die bereitgestellte persönliche Transitionsmappe hilft dabei, den individuellen Transitionsfortschritt festzuhalten. Zusätzlich bieten wir begleitend Elterngespräche an, denn auch für diese bringt die Transition ihres Kindes Veränderungen in Zuständigkeiten und Verantwortung mit. Damit möchten wir letztlich allen Beteiligten einen reibungslosen Übergang gewährleisten.

Das „TraiN“-Programm wird darüber hinaus wissenschaftlich begleitet und durch eine jährliche Befragung regelmäßig geprüft und evaluiert. So ist eine Optimierung und Anpassung des Programmes an die Bedürfnisse der Jugendlichen und ihrer Familien gewährleistet.

„TraiN“ ist für Jugendliche und die gesamte Familie eine tolle Chance, ihre Gesundheit selbst in die Hand zu nehmen und ihre individuelle Zukunft eigenverantwortlich mitzugestalten!

ZSAL

Patientinnen und Patienten werden abhängig von ihrer psychomentalen und körperlichen Entwicklung möglichst ab dem 16. Geburtstag ohne Eltern von den unterschiedlichen Teammitgliedern (Ärzte, Psychosozialer Dienst, Physiotherapeuten, Ernährungsberater) gesehen. Im Anschluss an jeden Termin besteht weiterhin die Möglichkeit für die Eltern ihre Fragen zu besprechen. Dieses Vorgehen dient der Autonomieentwicklung der Jugendlichen.

Wiederum abhängig von ihrer psychomentalen und körperlichen Entwicklung möglichst ab dem 18. Geburtstag wechseln die Patientinnen und Patienten in die ärztliche Betreuung durch Internistinnen und Internisten. Die anderen Teammitglieder arbeiten altersübergreifend und sichern dadurch ein hohes Maß an Kontinuität.

Die Internistinnen und Internisten nehmen, ebenso wie Pädiater, an den wöchentlichen Patientenbesprechungen aller Patienten teil, so dass alle Teammitglieder über die Verläufe eines jeden Patienten kontinuierlich informiert sind.

Für die stationäre Versorgung stehen für Mukoviszidose-Patienten 2 Stationen zur Verfügung. Station Kinder 2 auf der Ebene 9 für Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene und Station 15a auf der Ebene 15 für ältere Erwachsene Patienten.

Die Entscheidung, wann ein Wechsel von der Station Kinder 2 auf die Station 15a erfolgt wird mit den Patienten gemeinsam getroffen. Die Fallführung auf Station liegt unabhängig vom Alter beim betreuenden Ambulanzarzt.

3.5 Register und Biobanken

Die Erforschung Seltener Erkrankungen ist maßgeblich von der Erfassung krankheitsspezifischer Daten in Registern und Biobanken abhängig. Dort werden Daten an einem Ort gebündelt und regelmäßige Datenauswertungen für Netzwerke Seltener Erkrankungen ermöglicht. Die erfassten Daten stellen die Grundlagen für viele Forschungsarbeiten und dienen so auch einer besseren Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten. Die Fachzentren des ZSEK erheben Daten zu den am Zentrum versorgten Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen. Diese Register enthalten sowohl genomische als auch klinische und bildgebende Daten. Ziel ist es, für eine Krankheit oder Krankheitsgruppe ein einziges nationales und internationales Register zu führen bzw. zu etablieren. Soweit die Einverständniserklärung der Patientinnen und Patienten vorliegen, werden die Daten in lokalen Registern gesichert bzw. soweit vorhanden an anerkannte nationale oder internationale krankheits(gruppen)spezifische Register gemeldet. Dies geschieht unter Berücksichtigung der geltenden datenschutzrechtlichen Vorgaben und anerkannter Standards, die den institutsübergreifenden Datenaustausch sicherstellen. Die Fachzentren des ZSEK stellen ihre Daten wie oben beschrieben in verschiedenen Registern zur Verfügung.

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter:

- › „Brittle bone disease Consortium“ Ol Foundation
- › Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und Erwachsenen:
- › European Rare Kidney Disease Reference Network
- › AD(H)PKD
- › FOrMe (FSGS Register)
- › HantaReg
- › Leptoscope
- › Fabry outcome survey FOS
- › FollowMe Register
- › FOrMe-Register für Menschen mit nephrotischem Syndrom jeden Alters
- › ARegPKD- sowie das ADPedKD-Register (internationale Register)

Zentrum für seltene dystone Bewegungsstörungen im Kindes- und Jugendalter:

- › GEPESTIM-Registerstudie (Studienleitung Köln)
- › pädMS-Register NRW (Studienleitung Datteln)
- › GNAO1-Registry i.R. der ESNEK-Erhebung (Studienleitung Köln)

Zentrum für seltene Augenerkrankungen:

- › Peters-Anomalie Register
- › Keratoplastikregister 2020
- › U-VA Kollagen-Quervernetzung
- › Register Akanthamöbenkeratitis
- › akuter Keratokonus Register
- › deutsches Boston KPro-register.
- › Registerstudien im Rahmen von www.aniridia-net.eu zur Aniridia
- › Tränenwegsfehlbildungen (Prof. Struck, Halle)
- › Bindehautmelanom (Frau Prof. Auw-Haedrich, Freiburg)
- › Merkel-Zell-Karzinom (Heindl, Köln)
- › Deutsches Glaukomkindregister

Zentrum für seltene angeborene Lungenerkrankungen:

- › Deutsches Mukoviszidose Register (Nährlich, Gießen)
- › ECFS-patient-registry
- › "Bestcilia"- The PCD Registry

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter:

- › "MyaReg" der Deutschen Myasthenie Gesellschaft e.V.
- › "SMArtCare" (Register zur Erfassung von Patienten mit spinaler Muskelatrophie und deren Therapie)

Zentrum für seltene Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko:

- › KPS-Register der GPOH

3.6 Forschungstätigkeit/ laufende Studien

Im Folgenden befindet sich eine Übersicht der Studien, an denen die Fachzentren des ZSEK im Jahr 2020 mitgewirkt haben.

Nur durch nationale und internationale Forschungsverbände ist, wegen der sehr kleinen Fallzahlen, eine translationale Erforschung Seltener Erkrankungen möglich. Es ist Aufgabe der Zentren für Seltene Erkrankungen, diese Forschungsverbände zu initiieren und zu unterstützen.

Die Initiierung und Teilnahme an Studien und Forschungsprojekten ist wesentlicher Bestandteil der Arbeit an den Typ-B-Zentren des ZSEK.

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen im

Kindes- und Jugendalter:

- › Multizentrische, offene, einarmige Verlängerungsstudie zur Beurteilung der Wirksamkeit, Sicherheit und Pharmakokinetik von Denosumab bei Kindern mit Osteogenesis imperfecta (Protokollnummer Amgen 20130173)
- › Prospektive, multizentrische, einarmige Studie zur Beurteilung der langfristigen Sicherheit und Wirksamkeit einer aktuellen oder vorherigen Behandlung mit Denosumab bei Kindern mit Osteogenesis imperfecta (Protokollnummer Amgen 20170534)
- › internationale, prospektive Registerstudie zur Untersuchung des natürlichen Verlaufs bei Kindern mit Achondroplasie (Protokollnummer: TA46-002)

Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen

bei Kindern und Erwachsenen:

- › INTENT-Studie (EudraCT No.: 2014-001991-76, klinisches Projektmanagement) Studie zum nephrotischen Syndrom
- › RESTERN-Studie (EudraCT No: 2016-002430-76, Principal investigator für Deutschland: Dr. Rasmus Ehren) Studie zum nephrotischen Syndrom
- › PREDICT-Trial (EudraCT-Nummer: 2013-000309-21, Principal Investigator für Deutschland) CAKUT-Formenkreis
- › AD(H)PKD Prospective analysis of ADPKD disease progression in patients with and without tolvaptan prospective cohort study (IIT) Roman-Ulrich Müller / Franziska Grundmann actively recruiting
- › ARegPKD Characterization of the clinical and genetic phenotype in ARPKD International registry study (IIT) Max Liebau actively recruiting
- › ADPedKD Characterization of the clinical phenotype in children with ADPKD International registry study (IIT) Max Liebau / Djalila Mekahli actively recruiting
- › RKD Characterization of novel genetic and molecular markers from biomaterial in renal ciliopathies exploratory study (IIT) Roman-Ulrich Müller / Bodo Beck / Max Liebau / Sandra Habbig actively recruiting DRKS
- › Tolvaptan PASS Post-authorization safety study of tolvaptan in ADPKD Pharma-sponsored Phase 4 Trial Roman-Ulrich Müller / Thomas Benzing actively recruiting ClinicalTrials.gov
- › STAGED-PKD Outcome trial of venglustat in ADPKD Pharma-sponsored Phase 2/3 RCT Roman-Ulrich Müller / Franziska Grundmann actively recruiting ClinicalTrials.gov
- › RESET-PKD Pilot study examining a ketogenic diet and 3-day fasting in ADPKD Longitudinal exploratory study (IIT) Roman-Ulrich Müller / Franziska Grundmann actively recruiting
- › GLYCO-ADPKD In vivo microscopy to elucidate endothelial glycocalyx alterations in ADPKD Exploratory study (IIT) Thorsten Annecke / Roman-Ulrich Müller actively recruiting DRKS
- › Safety, Pharmacokinetics, Tolerability and Efficacy of Tolvaptan in Children and Adolescents with ADPKD First use of Tolvaptan in children with ADPKD Pharma-sponsored Phase 3b Trial Max Liebau Ongoing, not recruiting
- › ForMe Registry The German Focal Segmental Glomerulosclerosis and Minimal Change Disease Registry Registry (IIT) Paul Brinkkötter/Lutz Weber actively recruiting
- › I293.10 A double-blind, randomised, placebo-controlled trial evaluating the effect of BI 655064 administered as sub-cutaneous injections, on renal response after one year of treatment, in patients with active lupus nephritis Pharma-sponsored Phase 2 Trial Franziska Grundmann/
- › Volker Burst Ongoing, not recruiting
- › IXChange A randomized, double-blind, double-dummy, active-controlled, multicenter, 2-part
- › Phase II study on replacement of steroids by IFX-1 in active granulomatosis with
- › Polyangiitis (GPA) and microscopic polyangiitis (MPA) Pharma-sponsored Phase 2 Trial Volker Burst /Franziska Grundmann actively recruiting
- › Fabry Outcome Survey A global, multinational, non-interventional, disease
- › registry with longitudinal data collection International registry study Christine Kurschat actively recruiting
- › Multicenter Female Fabry Study (MFFS) Impact of early ERT start on clinical manifestations in females with Fabry disease National registry study Christine Kurschat actively recruiting
- › FollowMe, A Prospective, Observational Registry of Patients with Fabry
- › Disease International registry study, Christine Kurschat actively recruiting

Zentrum für seltene dystone Bewegungsstörungen

im Kindes- und Jugendalter:

- › STIM-CP-Studie (multizentrisch)
- › MS-Register (multizentrisch)
- › DYSCON-Studie (monozentrisch).

Zentrum für seltene Augenerkrankungen:

- › DERMA-ER-DC 08 " A multicenter, randomized, two-armed, open-label phase III study to evaluate the vaccination with tumor RNA-loaded autologous dendritic cells versus observation of patients with resected monosomy 3 uveal melanoma"
- › IMCgp100-202 "A phase II randomized, open-label, multi-center study of the safety and efficacy of IMCgp100 compared with investigator choice in HLA-A*0201 positive patients with previously untreated advanced uveal melanoma" (Immunocore, Ltd.)
- › EPISODE Datenbankstudie (AZ 16-405) okuläre GvHD
- › Zentrum für seltene angeborene Lungenerkrankungen:
- › VX18-445-109: A Phase 3b, Randomized, Double-blind, Controlled Study Evaluating the Efficacy and Safety of VX-445/Tezacaftor/Ivacaftor in Cystic Fibrosis Subjects, Homozygous for F508del; EudraCT Number: 2019-001735-31- October 2019 until ongoing
- › VX17-659-105: A Phase 3, Open-label-Study Evaluating the Long-term Safety and Efficacy of VX-659 Combination Therapy in Subjects With Cystic Fibrosis Who Are Heterozygous for the F508del Mutation and a Minimal Function Mutation (F/MF); EudraCT Number: 2017-004134-29 - Oct 2018 until ongoing
- › VX17-661-116: A Phase 3, Open-label, Rollover Study to Evaluate the Safety and Efficacy of Long-term Treatment With Tezacaftor in Combination With Ivacaftor in Subjects With Cystic Fibrosis Aged 6 Years and Older, Homozygous or Heterozygous for the F508del-CFTR Mutation; EudraCT Number: 2017-002968-40 - Nov 2018 until ongoing
- › PTI-808-01: A Phase 1 Study of Evaluate the Safety, Tolerability, and Pharmacokinetics of PTI-808 in Healthy Subjects and in Adults with Cystic Fibrosis; EudraCT Number: 2017-003319-21 - Oct 2018 until ongoing
- › VX17-659-102: A Phase 3, Randomized, Double-blind, Controlled Study Evaluating the Efficacy and Safety of VX-659 Combination Therapy in Subjects With Cystic Fibrosis Who Are Heterozygous for the F508del Mutation and a Minimal Function Mutation (F/MF); EudraCT Number: 2017-004132-11 - May 2018 until March 2019
- › VX18-445-113: A Phase 3, Open-label Study Evaluating the long-term Safety of VX-445 Combination Therapy in Subjects with Cystic Fibrosis; EudraCT Number: 2018-004652-38 - January 2020 until ongoing
- › VX19-445-115: A Phase 3b, Open-label Study Evaluating the Safety of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor Combination Therapy in Cystic Fibrosis Subjects; EudraCT Number: 2019-003455-11
- › VX19-445-116: 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); EudraCT Number: 2019-003554-86 geplanter Start: August 2020
- › VX17-661-116 b: A Phase 3, Open-label, Rollover Study to Evaluate the Safety and Efficacy of Long-term Treatment With Tezacaftor in Combination With Ivacaftor in Subjects With Cystic Fibrosis Aged 6 Years and Older, Homozygous or Heterozygous for the F508del-CFTR Mutation; EudraCT Number: 2017-002968-40
- › SMR 3372: A randomised, double-blind, dose finding study of inhaled alginate oligosaccharide (OligoG) vs placebo in patients with Cystic Fibrosis (CF); EudraCT number: 2018-000378-30

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter:

- › ALXN1210-ALS (ALS-Therapiestudie, in Vorbereitung)
- › Zentrum für seltene oro- und kraniofaziale Fehlbildungen im Bereich des Schädels und Gesichts:
- › Genetik orofazialer Spalten: Zusammenarbeit mit dem Institut für Humangenetik, UKB, DFG-Projekt (grant FOR 423), Evaluation unterschiedlicher ursächlicher Genloci für einseitig totale und einseitig
- › partielle NSCL/P: Zusammenarbeit mit dem Institut für Humangenetik, UKB, Ethikantrag 12-153, Pränatale Diagnostik ausgeprägter skelettaler Dysgnathien (ausgeprägter Kieferfehlstellungen): Zusammenarbeit mit Pränataldiagnostikern in NRW und Hessen. Ethikantrag 12-068, Oral function in
- › SMA: Beurteilung der maximalen Kaukraft und Kaukraftermüdung (sowie weiterer Parameter der oralen Funktion) zur Evaluation der bulbären Funktion bei Patienten mit spinaler Muskelatrophie. Zusammenarbeit mit der Klinik und Poliklinik für Neurologie sowie Institut für Humangenetik der UKK und Logopädie der Uni Reha. Drittmittelgefördertes Projekt (Vertragspartner Biogen GmbH CU-Nr. 1200085/267-20)
- › Zentrum für seltene Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko:
- › 'GBA ZSE (1) Struktur Pers Fach!' !NB2046 Registers für Neuroblastome (Leiter: Prof. Simon)
- › Studie 'GBA ZSE (1) Struktur Pers Fach' !NB2045-LR für Niedrig- und Mittelrisikoneuroblastome
- › Studie Metro-NB 2012 für rezidierte Hochrisikoneuroblastome

Leitlinien und Konsensuspapieren

Auch die Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren - wenn möglich immer in Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe - sowie internationale Vernetzung mit anderen Expertise- und Referenzzentren sind ein wichtiger Bestandteil der Arbeit der jeweiligen Typ-B-Zentren

Das ZSEK und die zugeordneten Subzentren arbeiten aktiv an der Entwicklung von einheitlichen Diagnostik- und Therapiestandards für seltene Erkrankungen bzw. Gruppen von seltenen Erkrankungen mit. Dort, wo keine Leitlinien existieren, wurden Standardised Operating Procedures (SOP) entwickelt.

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter

- › Konsensuspapier Osteogenesis imperfecta (deutsch und englisch)

Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen im Kindesalter

- › AWMF-Leitlinie: „Idiopathisches Nephrotisches Syndrom im Kindesalter – Diagnostik und Therapie“ (AWMF Register-Nr. 166-001)
- › AWMF-Leitlinie „Hämolytisch-urämisches Syndrom im Kindesalter“ (AWMF Register-Nr. 166 – 002).
- › Handlungsempfehlungen zu „Recurrence of primary disease after pediatric renal transplantation“, ein Projekt von CERTAIN, ESPN und ERKNet
- › AWMF Leitlinien (S2K): Nierenzysten und zystische Nierenerkrankungen bei Kindern (AWMF Register-Nr. 166 – 003)
- › ERKNet und ESPN zu Rernaler Dysplasie (in Vorbereitung)
- › Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen im Erwachsenenalter
- › „On the use of tolvaptan for ADPKD - position statement on behalf of the ERA-EDTA Working Group of Inherited Kidney Diseases and ERK-NET“ (aktuell in Bearbeitung)
- › „Checkliste zur Erfassung einer möglichen erblichen Belastung bei Patienten mit Nierentumor“ (aktuell in Bearbeitung)
- › Zertifizierungskommission Uroonkologische Zentren (Nierenzellkarzinom), Vertreter der Arbeitsgemeinschaft für erbliche Tumorerkrankungen

Zentrum für seltene dystone Bewegungsstörungen im Kindes- und Jugendalter

- › ERN-RND Dystonie

Zentrum für seltene Augenerkrankungen

- › AWMF-Leitlinie: „Okuläre Graft-versus-Host Erkrankung“ (AWMF Register-Nr. 045-017)
- › Konsensus-SOP "Uveamelanom" des Netzwerks Onkologischer Spitzenzentren
- › Konsensus-SOP "Bindehautmelanom" des Netzwerks Onkologischer Spitzenzentren
- › NIH Consensus Group 2020 Graft-versus-Host Disease
- › Zentrum für seltene angeborene Lungenerkrankungen
- › AWMF-Leitlinie: „Mukoviszidose bei Kindern in den ersten beiden Lebensjahren: Diagnostik und Therapie“ (AWMF Register-Nr. 026-024)
- › AWMF-Leitlinie: „Lungenerkrankung bei Mukoviszidose“ Modul 1 (AWMF Register-Nr. 026-022)
- › AWMF-Leitlinie: „Lungenerkrankung bei Mukoviszidose“ Modul 2 (AWMF Register-Nr. 020-018)
- › Zentrum für seltene oro- und kraniofaziale Fehlbildungen des Schädels und Gesichts
- › Konsensustreffen: European Cleft and Craniofacial Initiative for Equality and in Care (ECCE) (Vertreter für Deutschland)
- › Verfassen von Leitlinien: Deutscher interdisziplinärer Arbeitskreis Lippen-Kiefer-Gaumenspalten/kraniofaziale Anomalien (Vorstand)

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter

- › AWMF-Leitlinie: „Diagnostik von Polyneuropathien“ (AWMF Register-Nr. 030-067)
- › Leitlinie: Diagnostik und Therapie seltener neurologischer Erkrankungen

Zentrum für genetisch bedingte Haut- und Bindegewebserkrankungen

- › AWMF-Leitlinie: „Diagnostik und Therapie der Ichthyosen“ (AWMF Register-Nr. 013-043)

3.7 Publikationen

Die Erforschung von seltenen Erkrankungen sowie die Entwicklung einheitlicher Diagnostik- und Therapiestandards ist ein zentraler Bestandteil der Arbeit des ZSEK sowie der angeschlossenen Typ-B Expertenzentren. Durch wissenschaftliche Publikationen werden die gewonnenen Erkenntnisse der Fachöffentlichkeit mit dem Ziel zugänglich gemacht, Wissen weiterzugeben und fachliche Diskussionen voranzubringen. Eine Publikationsliste für das Jahr 2020 befindet sich im Anhang dieses Berichts.

3.8 Lehre

Alle B-Zentrenleiter sind an der medizinischen Ausbildung beteiligt, das ZSEK stellt die Qualität über den Nachweis von Weiterbildungsermächtigungen sicher. Die Kontinuität für die medizinische Ausbildung im Bereich der Seltenen Erkrankungen ist durch Weiter- und Fortbildungsveranstaltungen, Wahlpflichtblöcke und Vorlesungen an der UKK fest verankert und alle Veranstaltungen finden regelmäßig statt.

An der Medizinischen Fakultät der Universität zu Köln findet das Studium der Humanmedizin seit dem Wintersemester 2003/2004 als Modellstudiengang statt. Im Curriculum wurde nicht nur ein besonderer Wert auf die konsequente Förderung von patientenorientierter und fächerübergreifender Lehre gelegt, sondern auch auf die frühe Auseinandersetzung mit wissenschaftlichen Fragestellungen.

Die Lehrinhalte für seltene Erkrankungen sind über die Fachblöcke und Blockpraktika verpflichtend für alle Studierende der Universität zu Köln. An der UKK werden alle ärztlichen Mitarbeiter in der Weiterbildung als Multiplikatoren zur jeweils zu versorgenden Seltenen Erkrankung geschult, dies geschieht im Rahmen von Mittagsfortbildungen, Rotationen, Assistentencurriculae etc.

4 Qualitätsverbessernde Maßnahmen

Qualitätsmanagement ist eine Kernaufgabe des Zentrums für seltene Erkrankungen Köln. Unser Ziel ist es eine zeitnahe Diagnose zu stellen, damit Patienten wieder am sozialen und öffentlichen Leben teilhaben können. Patienten die eine Diagnose erhalten haben, können somit einer adäquaten und zielgerichteten Therapie zugeführt werden. Dazu ist es erforderlich Prozesse und Maßnahmen zu analysieren, zu verbessern und weiterzuentwickeln.

Das ZSEK führt zur Sicherung und Verbesserung der Qualität der medizinischen Versorgung regelmäßige Qualitätszirkel durch, hier identifizierte Verbesserungsmaßnahmen werden anhand eines PDCA-Zyklus dokumentiert, Maßnahmen werden konsentiert und umgesetzt sowie regelmäßig überprüft. Interne Abläufe können so für den Patienten optimiert werden und werden in einer SOP festgehalten.

Neben der Optimierung von Prozessen kommt der Vernetzung des ZSEK eine bedeutende Rolle zu, s. 2.1/ 3.1. Aufgrund der Seltenheit und der Komplexität der Erkrankungen werden viele Beteiligte Akteure in der Versorgungslandschaft benötigt vom niedergelassenen Arzt über die Patientenorganisation bis hin zu den ZSEs, um das Ziel einer zeitnahen Diagnosestellung bzw. Zuführung zu einer adäquaten Therapie zu erreichen.

Anhang

Publikationsliste:

- 1: Colombo C, Burgel PR, Gartner S, van Koningsbruggen-Rietschel S, Naehrlich L, Sermet-Gaudelus I, Southern KW. Impact of COVID-19 on people with cystic fibrosis. *Lancet Respir Med.* 2020 May;8(5):e35-e36. doi: 10.1016/S2213-2600(20)30177-6. Epub 2020 Apr 15. PMID: 32304639; PMCID: PMC7159857.
- 2: Etich J, Leßmeier L, Rehberg M, Sill H, Zaucke F, Netzer C, Semler O. Osteogenesis imperfecta-pathophysiology and therapeutic options. *Mol Cell Pediatr.* 2020 Aug 14;7(1):9. doi: 10.1186/s40348-020-00101-9. PMID: 32797291; PMCID: PMC7427672.
- 3: Yagdiran A, Zarghooni K, Semler JO, Eysel P. Hip Pain in Children. *Dtsch Arztebl Int.* 2020 Jan 31;117(5):72-82. doi: 10.3238/arztebl.2020.0072. PMID: 32070474; PMCID: PMC7054595.
- 4: Pergande M, Motameny S, Özdemir Ö, Kreutzer M, Wang H, Daimagüler HS, Becker K, Karakaya M, Ehrhardt H, Elcioglu N, Ostojic S, Chao CM, Kawalia A, Duman Ö, Koy A, Hahn A, Reimann J, Schoner K, Schänzer A, Westhoff JH, Schwaibold EMC, Cossee M, Imbert-Bouteille M, von Pein H, Haliloglu G, Topaloglu H, Altmüller J, Nürnberg P, Thiele H, Heller R, Cirak S. The genomic and clinical landscape of fetal akinesia. *Genet Med.* 2020 Mar;22(3):511-523. doi: 10.1038/s41436-019-0680-1. Epub 2019 Nov 4. Erratum in: *Genet Med.* 2020 May 26;: PMID: 31680123.
- 5: Butt L, Unnersjö-Jess D, Höhne M, Edwards A, Binz-Lotter J, Reilly D, Hahnfeldt R, Ziegler V, Fremter K, Rinschen MM, Helmstädter M, Ebert LK, Castrop H, Hackl MJ, Walz G, Brinkkoetter PT, Liebau MC, Tory K, Hoyer PF, Beck BB, Brismar H, Blom H, Schermer B, Benzing T. A molecular mechanism explaining albuminuria in kidney disease. *Nat Metab.* 2020 May;2(5):461-474. doi: 10.1038/s42255-020-0204-y. Epub 2020 May 11. PMID: 32694662.
- 6: Hagenacker T, Wurster CD, Günther R, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Petri S, Weiler M, Ziegler A, Kuttler J, Koch JC, Schneider I, Wunderlich G, Schloss N, Lehmann HC, Cordts I, Deschauer M, Lingor P, Kamm C, Stolte B, Pietruck L, Totzeck A, Kizina K, Mönninghoff C, von Velsen O, Ose C, Reichmann H, Forsting M, Pechmann A, Kirschner J, Ludolph AC, Hermann A, Kleinschnitz C. Nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a non-interventional, multicentre, observational cohort study. *Lancet Neurol.* 2020 Apr;19(4):317-325. doi: 10.1016/S1474-4422(20)30037-5. Epub 2020 Mar 18. PMID: 32199097.
- 7: Klimek L, Worm M, Lange L, Beyer K, Rietschel E, Vogelberg C, Schnadt S, Stöcker B, Brockow K, Hagemann J, Bieber T, Wehrmann W, Becker S, Freudelsperger L, Mülleneisen NK, Nemat K, Czech W, Wrede H, Brehler R, Fuchs T, Dramburg S, Matricardi P, Hamelmann E, Werfel T, Wagenmann M, Taube C, Zuberbier T, Ring J. Management von Anaphylaxie-gefährdeten Patienten während der Covid-19-Pandemie: Ein Positionspapier des Ärzteverbandes Deutscher Allergologen (AeDA) A, der Deutschen Gesellschaft für Allergologie und klinische Immunologie (DGAKI) B, der Gesellschaft für Pädiatrische Allergologie und Umweltmedizin (GPA) C und des Deutschen Allergie- und Asthmabundes (DAAB) D. *Allergo J.* 2020;29(7):16-26. German. doi: 10.1007/s15007-020-2618-y. Epub 2020 Nov 9. PMID: 33162681; PMCID: PMC7605140.
- 8: Schermer B, Fabretti F, Damagnez M, Di Cristanziano V, Heger E, Arjune S, Tanner NA, Imhof T, Koch M, Ladha A, Joung J, Gootenberg JS, Abudayyeh OO, Burst V, Zhang F, Klein F, Benzing T, Müller RU. Rapid SARS-CoV-2 testing in primary material based on a novel multiplex RT-LAMP assay. *PLoS One.* 2020 Nov 2;15(11):e0238612. doi: 10.1371/journal.pone.0238612. PMID: 33137122; PMCID: PMC7605681.
- 9: Koehler S, Kuczkowski A, Kuehne L, Jüngst C, Hoehne M, Grammer F, Eddy S, Kretzler M, Beck BB, Höfeld J, Schermer B, Benzing T, Brinkkoetter PT, Rinschen MM. Proteome Analysis of Isolated Podocytes Reveals Stress Responses in Glomerular Sclerosis. *J Am Soc Nephrol.* 2020 Mar;31(3):544-559. doi: 10.1681/ASN.2019030312. Epub 2020 Feb 11. PMID: 32047005; PMCID: PMC7062218.
- 10: Becker LL, Dafsari HS, Schallner J, Abdin D, Seifert M, Petit F, Smol T, Bok L, Rodan L, Krapels I, Spranger S, Weschke B, Johnson K, Straub V, Kaindl AM, Di Donato N, von der Hagen M, Cirak S. The clinical-phenotype continuum in DYNC1H1-related disorders-genomic profiling and proposal for a novel classification. *J Hum Genet.* 2020 Nov;65(11):1003-1017. doi: 10.1038/s10038-020-0803-1. Epub 2020 Aug 12. PMID: 32788638; PMCID: PMC7719554.
- 11: Lenders M, Nordbeck P, Kurschat C, Karabul N, Kaufeld J, Hennermann JB, Patten M, Cybulla M, Müntze J, Üçeyler N, Liu D, Das AM, Sommer C, Pogoda C, Reiermann S, Duning T, Gaedeke J, Stumpfe K, Blaschke D, Brand SM, Mann WA, Kampmann C, Muschol N, Cnaan-Kühl S, Brand E. Treatment of Fabry's Disease With Migalastat: Outcome From a Prospective Observational Multicenter Study (FAMOUS). *Clin Pharmacol Ther.* 2020 Aug;108(2):326-337. doi: 10.1002/cpt.1832. Epub 2020 Apr 27. PMID: 32198894.
- 12: Guymer RH, Rosenfeld PJ, Curcio CA, Holz FG, Staurenghi G, Freund KB, Schmitz-Valckenberg S, Sparrow J, Spaide RF, Tufail A, Chakravarthy U, Jaffe GJ, Csaky K, Sarraf D, Monés JM, Tadayoni R, Grunwald J, Bottoni F, Liakopoulos S, Pauleikhoff D, Pagliarini S, Chew EY, Viola F, Fleckenstein M, Blodi BA, Lim TH, Chong V, Luty J, Bird AC, Sadda SR. Incomplete Retinal Pigment Epithelial and Outer Retinal Atrophy in Age-Related Macular Degeneration: Classification of Atrophy Meeting Report 4.

- Ophthalmology. 2020 Mar;127(3):394-409. doi: 10.1016/j.ophtha.2019.09.035. Epub 2019 Sep 30. PMID: 31708275; PMCID: PMC7218279.
- 13:** Bamborschke D, Kreutzer M, Koy A, Koerber F, Lucas N, Huenseler C, Herkenrath P, Lee-Kirsch MA, Cirak S. PNPT1 mutations may cause Aicardi- Goutières-Syndrome. *Brain Dev.* 2021 Feb;43(2):320-324. doi: 10.1016/j.braindev.2020.10.005. Epub 2020 Nov 4. PMID: 33158637.
- 14:** van Dijk FS, Semler O, Etich J, Köhler A, Jimenez-Estrada JA, Bravenboer N, Claeyls L, Riesebos E, Gegic S, Piersma SR, Jimenez CR, Waisfisz Q, Flores CL, Nevado J, Harsevoort AJ, Janus GJM, Franken AAM, van der Sar AM, Meijers-Heijboer H, Heath KE, Lapunzina P, Nikkels PGJ, Santen GWE, Nüchel J, Plomann M, Wagener R, Rehberg M, Hoyer-Kuhn H, Eekhoff EMW, Pals G, Mörgelin M, Newstead S, Wilson BT, Ruiz-Perez VL, Maugeri A, Netzer C, Zaucke F, Micha D. Interaction between KDELR2 and HSP47 as a Key Determinant in Osteogenesis Imperfecta Caused by Bi-allelic Variants in KDELR2. *Am J Hum Genet.* 2020 Nov 5;107(5):989-999. doi: 10.1016/j.ajhg.2020.09.009. Epub 2020 Oct 13. PMID: 33053334; PMCID: PMC7675035.
- 15:** Burgmaier K, Ariceta G, Bald M, Buescher AK, Burgmaier M, Erger F, Gessner M, Gokce I, König J, Kowalewska C, Massella L, Mastrangelo A, Mekahli D, Pape L, Patzer L, Potemkina A, Schalk G, Schild R, Shroff R, Szczepanska M, Taranta- Janusz K, Tkaczyk M, Weber LT, Wühl E, Wurm D, Wygoda S, Zagozdzon I, Dötsch J, Oh J, Schaefer F, Liebau MC; ARegPKD consortium. Severe neurological outcomes after very early bilateral nephrectomies in patients with autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD). *Sci Rep.* 2020 Sep 29;10(1):16025. doi: 10.1038/s41598-020-71956-1. PMID: 32994492; PMCID: PMC7525474.
- 16:** 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. doi: 10.1111/petr.13955. Epub 2020 Dec 30. PMID: 33378587.
- 17:** Schmitz-Valckenberg S, Kühlewein L, Waldstein SM, Spital G, Ziemssen F, Liakopoulos S. Zweitbeurteilung der retinalen Bildgebung [Second opinion in retinal imaging]. *Ophthalmologe.* 2020 Apr;117(4):326-330. German. doi: 10.1007/s00347-020-01068-8. PMID: 32108252.
- 18:** Janoschek R, Hoffmann T, Morcos YAT, Sengle G, Dötsch J, Hucklenbruch-Rother E. Asprosin in pregnancy and childhood. *Mol Cell Pediatr.* 2020 Dec 23;7(1):18. doi: 10.1186/s40348-020-00110-8. PMID: 33354737; PMCID: PMC7755955.
- 19:** Gross O, Tönshoff B, Weber LT, Pape L, Latta K, Fehrenbach H, Lange- Sperandio B, Zappel H, Hoyer P, Staude H, König S, John U, Gellermann J, Hoppe B, Galiano M, Hoecker B, Ehren R, Lerch C, Kashtan CE, Harden M, Boeckhaus J, Friede T; German Pediatric Nephrology (GPN) Study Group and EARLY PRO-TECT Alport Investigators. A multicenter, randomized, placebo-controlled, double-blind phase 3 trial with open-arm comparison indicates safety and efficacy of nephroprotective therapy with ramipril in children with Alport's syndrome. *Kidney Int.* 2020 Jun;97(6):1275-1286. doi: 10.1016/j.kint.2019.12.015. Epub 2020 Jan 17. PMID: 32299679.
- 20:** Lehmann HC, Wunderlich G, Fink GR, Sommer C. Diagnosis of peripheral neuropathy. *Neurol Res Pract.* 2020 Jul 15;2:20. doi: 10.1186/s42466-020-00064-2. PMID: 33324924; PMCID: PMC7650053.
- 21:** Wirth B, Karakaya M, Kye MJ, Mendoza-Ferreira N. Twenty-Five Years of Spinal Muscular Atrophy Research: From Phenotype to Genotype to Therapy, and What Comes Next. *Annu Rev Genomics Hum Genet.* 2020 Aug 31;21:231-261. doi: 10.1146/annurev-genom-102319-103602. Epub 2020 Jan 31. PMID: 32004094.
- 22:** Lentzsch AM, Liakopoulos S. Unklare beidseitige Ödeme im papillomakulären Bündel [Bilateral edema in the papillomacular bundle]. *Ophthalmologe.* 2020 Jul;117(7):693-696. German. doi: 10.1007/s00347-019-00979-5. PMID: 31578629.
- 23:** Kann M, Benzing T. COVID-19 aus Sicht des Nephrologen [COVID-19: The Perspective Of Nephrology]. *Dtsch Med Wochenschr.* 2020 Jul;145(15):1068-1073. German. doi: 10.1055/a-1164-4231. Epub 2020 Jul 30. PMID: 32731281.
- 24:** Altay L, Subiras X, Lorés de Motta L, Schick T, Berghold A, Hoyng CB, den Hollander AI, Fauser S, Sadda SR, Liakopoulos S. Genetic and environmental risk factors for extramacular drusen. *Mol Vis.* 2020 Oct 4;26:661-669. PMID: 33088170; PMCID: PMC7553721.
- 25:** Späth MR, Koehler FC, Hoyer-Allo KJR, Grundmann F, Burst V, Müller RU. Preconditioning strategies to prevent acute kidney injury. *F1000Res.* 2020 Apr 3;9:F1000 Faculty Rev-237. doi: 10.12688/f1000research.21406.1. PMID: 32269763; PMCID: PMC7135682.
- 26:** Jaffe GJ, Chakravarthy U, Freund KB, Guymer RH, Holz FG, Liakopoulos S, Monés JM, Rosenfeld PJ, Sadda SR, Sarraf D, Schmitz-Valckenberg S, Spaide RF, Staurengli G, Tufail A, Curcio CA. Imaging Features Associated with Progression to Geographic Atrophy in Age-Related Macular Degeneration: Classification of Atrophy Meeting Report 5. *Ophthalmol Retina.* 2021 Sep;5(9):855-867. doi: 10.1016/j.oret.2020.12.009. Epub 2020 Dec 22. PMID: 33348085.
- 27:** Etich J, Rehberg M, Eckes B, Sengle G, Semler O, Zaucke F. Signaling pathways affected by mutations causing osteogenesis imperfecta. *Cell Signal.* 2020 Dec;76:109789. doi: 10.1016/j.cellsig.2020.109789. Epub 2020 Sep 24. PMID: 32980496.
- 28:** Benzing T. MOLECULAR DESIGN OF THE KIDNEY FILTRATION BARRIER. *Trans Am Clin Climatol Assoc.* 2020;131:125-139. PMID: 32675853; PMCID: PMC7358502.
- 29:** Müller RU, Schermer B. Hippo signaling-a central player in cystic kidney disease? *Pediatr Nephrol.* 2020 Jul;35(7):1143-1152. doi: 10.1007/s00467-019-04299-3. Epub 2019 Jul 11. PMID: 31297585.
- 30:** Bamborschke D, Daimagüler HS, Hahn A, Hussain MS, Nürnberg P, Cirak S. Mutation in CEP135 causing primary microcephaly and subcortical heterotopia. *Am J Med Genet A.* 2020 Oct;182(10):2450-2453. doi: 10.1002/ajmg.a.61762. Epub 2020 Jul 9. PMID: 32643282.
- 31:** Jones PJ, Mair P, Simon T, Zeileis A. Network Trees: A Method for Recursively Partitioning Covariance Structures. *Psychometrika.* 2020 Dec;85(4):926-945. doi: 10.1007/s11336-020-09731-4. Epub 2020 Nov 4. PMID: 33146786.
- 32:** Desch AK, Hartung K, Botzen A, Brobeil A, Rummel M, Kurch L, Georgi T, Jox T, Bielack S, Burdach S, Classen CF, Claviez A, Debatin KM, Ebinger M, Eggert A, Faber J, Flotho C, Frühwald M, Graf N, Jorch N, Kontny U, Kramm C, Kulozik A, Kühr J, Sykora KW, Metzler M, Müller HL, Nathrath M, Nüßlein T, Paulussen M, Pekrun A, Reinhardt D, Reinhard H, Rössig C, Sauerbrey A, Schlegel PG, Schneider DT, Scheurlen W, Schweigerer L, Simon T, Suttorp M, Vorwerk P, Schmitz R, Kluge R, Mauz-Körholz C, Körholz D, Gattenlöhner S, Bräuninger A. Genotyping circulating tumor DNA of pediatric Hodgkin lymphoma. *Leukemia.* 2020 Jan;34(1):151-166. doi: 10.1038/s41375-019-0541-6. Epub 2019 Aug 20. PMID: 31431735.
- 33:** Kołbus M, Leßmeier L, Salamon-Słowińska D, Matecka I, Pawlaczyk K, Walkowiak J, Wysocki J, Beck BB, Zaniew M. Hypomagnesemia is underestimated in children with HNF1B mutations. *Pediatr Nephrol.* 2020 Oct;35(10):1877-1886. doi: 10.1007/s00467-020-04576-6. Epub 2020 May 10. PMID: 32388583.
- 34:** Haumann S, Müller RU, Liebau MC. Metabolic Changes in Polycystic Kidney Disease as a Potential Target for Systemic Treatment. *Int J Mol Sci.* 2020 Aug 24;21(17):6093. doi: 10.3390/ijms21176093. PMID: 32847032; PMCID: PMC7503958.
- 35:** Lazova R, Smoot K, Anderson H, Powell MJ, Rosenberg AS, Rongioletti F, Pilloni L, D'Hallewin S, Gueorguieva R, Tancheva-Poór I, Obadofin O, Camacho C, Hsi A, Kluger HH, Fadare O, Seeley EH. Histopathology-guided mass spectrometry differentiates benign nevi from malignant melanoma. *J Cutan Pathol.* 2020 Mar;47(3):226-240. doi: 10.1111/cup.13610. Epub 2019 Nov 27. PMID: 31697431.

- 36:** Nüsken E, Voggel J, Fink G, Dötsch J, Nüsken KD. Impact of early-life diet on long-term renal health. *Mol Cell Pediatr.* 2020 Dec 3;7(1):17. doi: 10.1186/s40348-020-00109-1. PMID: 33269431; PMCID: PMC7710776.
- 37:** Schneider C, Gielen J, Röth P, Albrecht P, Schroeter M, Fink GR, Wunderlich G, Lehmann HC. Quantitative serological antibody testing for suspected neuroborreliosis. *J Neurol.* 2020 May;267(5):1476-1481. doi: 10.1007/s00415-020-09721-7. Epub 2020 Feb 1. PMID: 32008071; PMCID: PMC7184039.
- 38:** Pergande M, Motameny S, Özdemir Ö, Kreutzer M, Wang H, Daimagüler HS, Becker K, Karakaya M, Ehrhardt H, Elcioglu N, Ostojic S, Chao CM, Kawalia A, Duman Ö, Koy A, Hahn A, Reimann J, Schoner K, Schänzer A, Westhoff JH, Schwaibold EMC, Cossee M, Imbert-Bouteille M, von Pein H, Haliloglu G, Topaloglu H, Altmüller J, Nürnberg P, Thiele H, Heller R, Cirak S. Correction: The genomic and clinical landscape of fetal akinesia. *Genet Med.* 2020 Aug;22(8):1426-1428. doi: 10.1038/s41436-020-0839-9. Erratum for: *Genet Med.* 2020 Mar;22(3):511-523. PMID: 32451403.
- 39:** van Koningsbruggen-Rietschel S, Dunlevy F, Bulteel V, Downey DG, Dupont L. SARS-CoV-2 disrupts clinical research: the role of a rare disease-specific trial network. *Eur Respir J.* 2020 Sep 17;56(3):2002114. doi: 10.1183/13993003.02114-2020. PMID: 32764115; PMCID: PMC7411273.
- 40:** Lentzsch AM. Aus- und Weiterbildung in seltenen ophthalmologischen Krankheitsbildern am Beispiel hereditärer Netzhautdystrophien [Subspeciality training in rare ophthalmological clinical diseases exemplified by hereditary retinal dystrophies]. *Ophthalmologe.* 2020 Jul;117(7):704-706. German. doi: 10.1007/s00347-020-01128-z. PMID: 32647982.
- 41:** Burgmaier K, Hackl A, Ehren R, Kribs A, Burgmaier M, Weber LT, Oberthuer A, Habbig S. Peritoneal dialysis in extremely and very low-birth-weight infants. *Perit Dial Int.* 2020 Mar;40(2):233-236. doi: 10.1177/0896860819887292. Epub 2020 Jan 17. PMID: 32063199.
- 42:** Buller J, Borggreffe J, Zirk M, Benzer E, Zöller JE, Dreiseidler T. Does SPECT Provide Incremental Value to CT or MRI in Assessing Mandibular Invasion by Oral Squamous Cell Carcinoma? *J Oral Maxillofac Surg.* 2020 May;78(5):835-843. doi: 10.1016/j.joms.2019.12.011. Epub 2019 Dec 31. PMID: 32001199.
- 43:** Johnsen M, Kubacki T, Yeroslaviz A, Späth MR, Mörsdorf J, Göbel H, Bohl K, Ignarski M, Meharg C, Habermann B, Altmüller J, Beyer A, Benzing T, Schermer B, Burst V, Müller RU. The Integrated RNA Landscape of Renal Preconditioning against Ischemia-Reperfusion Injury. *J Am Soc Nephrol.* 2020 Apr;31(4):716-730. doi: 10.1681/ASN.2019050534. Epub 2020 Feb 28. PMID: 32111728; PMCID: PMC7191926.
- 44:** Heesterbeek TJ, Lechanteur YTE, Lorés-Motta L, Schick T, Daha MR, Altay L, Liakopoulos S, Smailhodzic D, den Hollander AI, Hoyng CB, de Jong EK, Klevering BJ. Complement Activation Levels Are Related to Disease Stage in AMD. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2020 Mar 9;61(3):18. doi: 10.1167/iov.61.3.18. PMID: 32176267; PMCID: PMC7401663.
- 45:** Kaiser RWJ, Erber J, Höpker K, Fabretti F, Müller RU. AATF/Che-1-An RNA Binding Protein at the Nexus of DNA Damage Response and Ribosome Biogenesis. *Front Oncol.* 2020 Jun 10;10:919. doi: 10.3389/fonc.2020.00919. PMID: 32587828; PMCID: PMC7298124.
- 46:** Kirschner J, Becker J, Schorling D, Pechmann A, Wirth B. Author response: Discrepancy in redetermination of *SMN2* copy numbers in children with SMA. *Neurology.* 2020 Jul 21;95(3):145. doi: 10.1212/WNL.0000000000009908. PMID: 32690781.
- 47:** Erger F, Nörling D, Borchert D, Leenen E, Habbig S, Wiesener MS, Bartram MP, Wenzel A, Becker C, Toliat MR, Nürnberg P, Beck BB, Altmüller J. cfNOME - A single assay for comprehensive epigenetic analyses of cell-free DNA. *Genome Med.* 2020 Jun 24;12(1):54. doi: 10.1186/s13073-020-00750-5. PMID: 32580754; PMCID: PMC7315486.
- 48:** Braun F, Rinschen M, Buchner D, Bohl K, Plagmann I, Bachurski D, Richard Späth M, Antczak P, Göbel H, Klein C, Lackmann JW, Kretz O, Puelles VG, Wahba R, Hallek M, Schermer B, Benzing T, Huber TB, Beyer A, Stippel D, Kurschat CE, Müller RU. The proteomic landscape of small urinary extracellular vesicles during kidney transplantation. *J Extracell Vesicles.* 2020 Oct;10(1):e12026. doi: 10.1002/jev2.12026. Epub 2020 Nov 19. PMID: 33304478; PMCID: PMC7710132.
- 49:** Lentzsch AM, Dooling V, Wegner I, Di Cristanziano V, Sadda SR, Freund KB, Liakopoulos S. Acute Exudative Polymorphous Vitelliform Maculopathy Associated with Primary Epstein-Barr Virus Infection. *Retin Cases Brief Rep.* 2020 Oct 1. doi: 10.1097/ICB.0000000000001066. Epub ahead of print. PMID: 33031214.
- 50:** Weckx A, Grochau KJ, Grandoch A, Backhaus T, Zöller JE, Kreppel M. Survival outcomes after surgical treatment of oral squamous cell carcinoma. *Oral Dis.* 2020 Oct;26(7):1432-1439. doi: 10.1111/odi.13422. Epub 2020 Jun 16. PMID: 32428375.
- 51:** Meyer AM, Becker I, Siri G, Brinkkötter PT, Benzing T, Pilotto A, Polidori MC. The prognostic significance of geriatric syndromes and resources. *Aging Clin Exp Res.* 2020 Jan;32(1):115-124. doi: 10.1007/s40520-019-01168-9. Epub 2019 Mar 25. PMID: 30911909.
- 52:** Spitali P, Zaharieva I, Bohringer S, Hiller M, Chaouch A, Roos A, Scotton C, Claustres M, Bello L, McDonald CM, Hoffman EP, CINRG Investigators, Koeks Z, Eka Suchiman H, Cirak S, Scoto M, Reza M, 't Hoen PAC, Niks EH, Tuffery-Giraud S, Lochmüller H, Ferlini A, Muntoni F, Aartsma-Rus A. TCTEX1D1 is a genetic modifier of disease progression in Duchenne muscular dystrophy. *Eur J Hum Genet.* 2020 Jun;28(6):815-825. doi: 10.1038/s41431-019-0563-6. Epub 2020 Jan 2. PMID: 31896777; PMCID: PMC7253478.
- 53:** Binz-Lotter J, Jüngst C, Rinschen MM, Koehler S, Zentis P, Schauss A, Schermer B, Benzing T, Hackl MJ. Injured Podocytes Are Sensitized to Angiotensin II-Induced Calcium Signaling. *J Am Soc Nephrol.* 2020 Mar;31(3):532-542. doi: 10.1681/ASN.2019020109. Epub 2020 Jan 10. PMID: 31924670; PMCID: PMC7062224.
- 54:** Kurschat C, Stippel D, Weber LT. Abstracts of the 29th Annual Meeting of the German Transplantation Society, Cologne, Germany, 15-17 October 2020. *Transpl Int.* 2020 Oct;33 Suppl 2:5-36. doi: 10.1111/tri.13737. PMID: 33047330.
- 55:** Hanzlikova H, Prokhorova E, Krejciikova K, Cihlarova Z, Kalasova I, Kubovciak J, Sachova J, Hailstone R, Brazina J, Ghosh S, Cirak S, Gleeson JG, Ahel I, Caldecott KW. Pathogenic ARH3 mutations result in ADP-ribose chromatin scars during DNA strand break repair. *Nat Commun.* 2020 Jul 7;11(1):3391. doi: 10.1038/s41467-020-17069-9. PMID: 32636369; PMCID: PMC7341855.
- 56:** Dafinger C, Mandel AM, Braun A, Göbel H, Burgmaier K, Massella L, Mastrangelo A, Dötsch J, Benzing T, Weimbs T, Schermer B, Liebau MC. The carboxy-terminus of the human ARPKD protein fibrocystin can control STAT3 signalling by regulating SRC-activation. *J Cell Mol Med.* 2020 Dec;24(24):14633-14638. doi: 10.1111/jcmm.16014. Epub 2020 Oct 28. PMID: 33112055; PMCID: PMC7754027.
- 57:** Graf I, Gerwing H, Hofer K, Ehlebracht D, Christ H, Braumann B. Social media and orthodontics: A mixed-methods analysis of orthodontic-related posts on Twitter and Instagram. *Am J Orthod Dentofacial Orthop.* 2020 Aug;158(2):221-228. doi: 10.1016/j.ajodo.2019.08.012. Epub 2020 Jun 20. PMID: 32576427.
- 58:** Bruno T, De Nicola F, Corleone G, Catena V, Goeman F, Pallocca M, Sorino C, Bossi G, Amadio B, Cigliana G, Ricciardi MR, Petrucci MT, Spugnini EP, Baldi A, Ciocce M, Cortese G, Mattei E, Merola R, Gianelli U, Baldini L, Pisani F, Gumenyuk S, Mengarelli A, Höpker K, Benzing T, Vincenzi B, Floridi A, Passananti C, Blandino G, Iezzi S, Fanciulli M. Che-1/AATF-induced transcriptionally active chromatin promotes cell proliferation in multiple myeloma. *Blood Adv.* 2020 Nov 24;4(22):5616-5630. doi: 10.1182/bloodadvances.2020002566. PMID: 33186461; PMCID: PMC7686885.
- 59:** Lentzen MP, Safi AF, Riekert M, Visser-Vandewalle V, Grandoch A, Zirk M, Zöller JE, Kreppel M. Volumetric Analysis of the Pterygopalatine Fossa by Semiautomatic Segmentation of Cone Beam Computed Tomography. *J Craniofac Surg.* 2020 Jul-Aug;31(5):1334-1337. doi: 10.1097/SCS.0000000000006387. PMID: 32282482.

- 60:** Kruse T, Lehmann HC, Braumann B, Fink GR, Wunderlich G. The Maximum Bite Force for Treatment Evaluation in Severely Affected Adult SMA Patients-Protocol for a Longitudinal Study. *Front Neurol.* 2020 Feb 25;11:139. doi: 10.3389/fneur.2020.00139. PMID: 32161570; PMCID: PMC7052363.
- 61:** Nüsken E, Fink G, Lechner F, Voggel J, Wohlfarth M, Sprenger L, Mehdiani N, Weber LT, Liebau MC, Brachvogel B, Dötsch J, Nüsken KD. Altered molecular signatures during kidney development after intrauterine growth restriction of different origins. *J Mol Med (Berl).* 2020 Mar;98(3):395-407. doi: 10.1007/s00109-020-01875-1. Epub 2020 Feb 1. PMID: 32008055; PMCID: PMC7080693.
- 62:** Keller N, Mendoza-Ferreira N, Maroofian R, Chelban V, Khalil Y, Mills PB, Boostani R, Torbati PN, Karimiani EG, Thiele H, Houlden H, Wirth B, Karakaya M. Hereditary polyneuropathy with optic atrophy due to PDXK variant leading to impaired Vitamin B6 metabolism. *Neuromuscul Disord.* 2020 Jul;30(7):583-589. doi: 10.1016/j.nmd.2020.04.004. Epub 2020 Apr 29. PMID: 32522499.
- 63:** Gonçalves IDCG, Brecht J, Thelen MP, Rehorst WA, Peters M, Lee HJ, Motameny S, Torres-Benito L, Ebrahimi-Fakhari D, Kononenko NL, Altmüller J, Vilchez D, Sahin M, Wirth B, Kye MJ. Author Correction: Neuronal activity regulates DROSHA via autophagy in spinal muscular atrophy. *Sci Rep.* 2020 May 13;10(1):8206. doi: 10.1038/s41598-020-64694-x. Erratum for: *Sci Rep.* 2018 May 21;8(1):7907. PMID: 32398663; PMCID: PMC7217882.
- 64:** Kretschmer T, Turnwald EM, Janoschek R, Zentis P, Bae-Gartz I, Beers T, Handwerk M, Wohlfarth M, Ghilav M, Bloch W, Hucklenbruch-Rother E, Dötsch J, Appel S. Maternal high fat diet-induced obesity affects trophoblast differentiation and placental function in mice. *Biol Reprod.* 2020 Dec 1;103(6):1260-1274. doi: 10.1093/biolre/iaaa166. PMID: 32915209.
- 65:** Polányi L, Niessen CM, Vohlen C, Stinn J, Kretschmer T, Jentgen V, Hirani D, Koningsbruggen-Rietschel SV, Dötsch J, Alejandre Alcazar MA. Intrauterine growth restriction induces skin inflammation, increases TSLP and impairs epidermal barrier function. *J Mol Med (Berl).* 2020 Feb;98(2):279-289. doi: 10.1007/s00109-019-01867-w. Epub 2020 Jan 7. PMID: 31912169.
- 66:** Bae-Gartz I, Kasper P, Großmann N, Breuer S, Janoschek R, Kretschmer T, Appel S, Schmitz L, Vohlen C, Quaa A, Schweiger MR, Grimm C, Fischer A, Ferrari N, Graf C, Frese CK, Lang S, Demir M, Schramm C, Fink G, Goeser T, Dötsch J, Hucklenbruch-Rother E. Maternal exercise conveys protection against NAFLD in the offspring via hepatic metabolic programming. *Sci Rep.* 2020 Sep 22;10(1):15424. doi: 10.1038/s41598-020-72022-6. PMID: 32963289; PMCID: PMC7508970.
- 67:** Xu D, Garg E, Lee K, Sakurada Y, Amphornphruet A, Phasukkijwatana N, Liakopoulos S, Pautler SE, Kreiger AE, Yzer S, Lee WK, Satta S, Freund KB, Sarraf D. Long-term visual and anatomic outcomes of patients with peripapillary pachychoroid syndrome. *Br J Ophthalmol.* 2020 Dec 21;bjophthalmol-2019-315550. doi: 10.1136/bjophthalmol-2019-315550. Epub ahead of print. PMID: 33355149.
- 68:** van Koningsbruggen-Rietschel S, Davies JC, Pressler T, Fischer R, MacGregor G, Donaldson SH, Smerud K, Meland N, Mortensen J, Fosbøl MØ, Downey DG, Myrset AH, Flaten H, Rye PD. Inhaled dry powder alginate oligosaccharide in cystic fibrosis: a randomised, double-blind, placebo-controlled, crossover phase 2b study. *ERJ Open Res.* 2020 Oct 19;6(4):00132-2020. doi: 10.1183/23120541.00132-2020. PMID: 33123558; PMCID: PMC7569163.
- 69:** Greuel A, Pauls KAM, Koy A, Südmeyer M, Schnitzler A, Timmermann L, Fink GR, Eggens C. Pallidal Deep Brain Stimulation Reduces Sensorimotor Cortex Activation in Focal/Segmental Dystonia. *Mov Disord.* 2020 Apr;35(4):629-639. doi: 10.1002/mds.27970. Epub 2020 Jan 10. PMID: 31922299.
- 70:** Stark C, Duran I, Martakis K, Spiess K, Semler O, Schoenau E. Effect of Long-Term Repeated Interval Rehabilitation on the Gross Motor Function Measure in Children with Cerebral Palsy. *Neuropediatrics.* 2020 Dec;51(6):407-416. doi: 10.1055/s-0040-1715489. Epub 2020 Oct 16. PMID: 33065752.
- 71:** Mendoza-Ferreira N, Karakaya M, Cengiz N, Beijer D, Brigatti KW, Gonzaga-Jauregui C, Fuhrmann N, Hölker I, Thelen MP, Zetzsche S, Rombo R, Puffenberger EG, De Jonghe P, Deconinck T, Zuchner S, Strauss KA, Carson V, Schrank B, Wunderlich G, Baets J, Wirth B. De Novo and Inherited Variants in GBF1 are Associated with Axonal Neuropathy Caused by Golgi Fragmentation. *Am J Hum Genet.* 2020 Oct 1;107(4):763-777. doi: 10.1016/j.ajhg.2020.08.018. Epub 2020 Sep 15. PMID: 32937143; PMCID: PMC7491385.
- 72:** Weißbarth G, Wiesen MHJ, Fietz C, Streichert T, Ehren R, Weber LT, Müller C. Pharmacodynamic Monitoring of Mycophenolic Acid Therapy: Improved Liquid Chromatography-Tandem Mass Spectrometry Method for Measuring Inosin-5'-Monophosphate Dehydrogenase Activity. *Ther Drug Monit.* 2020 Apr;42(2):282-288. doi: 10.1097/FTD.0000000000000688. PMID: 31425491.
- 73:** Prenzel F, Harfst J, Schwerk N, Ahrens F, Rietschel E, Schmitt-Grohé S, Rubak SML, Poplawska K, Baden W, Vogel M, Hollizeck S, Ley-Zapozozhan J, Brasch F, Reu S, Griese M; LIP/FB-Kids-Lung-Registry Study Group. Lymphocytic interstitial pneumonia and follicular bronchiolitis in children: A registry- based case series. *Pediatr Pulmonol.* 2020 Apr;55(4):909-917. doi: 10.1002/ppul.24680. Epub 2020 Feb 10. PMID: 32040879.
- 74:** Taylan C, Wenzel A, Erger F, Göbel H, Weber LT, Beck BB. Case Report: Exome Sequencing Reveals LRBA Deficiency in a Patient With End-Stage Renal Disease. *Front Pediatr.* 2020 Mar 11;8:42. doi: 10.3389/fped.2020.00042. PMID: 32219082; PMCID: PMC7078106.
- 75:** Sikora P, Zaniew M, Grenda R, Jobs K, Rubik J, Zawadzki J, Myślak M, Durlik M, Erger F, Bienias B, Hoppe B, Beck BB. Still diagnosed too late and under-recognized? The first comprehensive report on primary hyperoxaluria in Poland. *Pol Arch Intern Med.* 2020 Dec 22;130(12):1053-1063. doi: 10.20452/pamw.15698. Epub 2020 Dec 4. PMID: 33274618.
- 76:** Wicher D, Grenda R, Teisseyre M, Szymczak M, Halat-Wolska P, Jurkiewicz D, Liebau MC, Ciara E, Rydzanicz M, Kosińska J, Chrzanowska K, Jankowska I. Occurrence of Portal Hypertension and Its Clinical Course in Patients With Molecularly Confirmed Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease (ARPKD). *Front Pediatr.* 2020 Nov 12;8:591379. doi: 10.3389/fped.2020.591379. PMID: 33282801; PMCID: PMC7690924.
- 77:** Yigit G, Saida K, DeMarzo D, Miyake N, Fujita A, Yang Tan T, White SM, Wadley A, Toliat MR, Motameny S, Franitza M, Stutterd CA, Chong PF, Kira R, Sengoku T, Ogata K, Guillen Sacoto MJ, Fresen C, Beck BB, Nürnberg P, Dieterich C, Wollnik B, Matsumoto N, Altmüller J. The recurrent postzygotic pathogenic variant p.Glu47Lys in RHOA causes a novel recognizable neuroectodermal phenotype. *Hum Mutat.* 2020 Mar;41(3):591-599. doi: 10.1002/humu.23964. Epub 2019 Dec 24. PMID: 31821646.
- 78:** Weckmann J, Scharf S, Graf I, Schwarze J, Keilig L, Bourauel C, Braumann B. Influence of attachment bonding protocol on precision of the attachment in aligner treatments. *J Orofac Orthop.* 2020 Jan;81(1):30-40. English. doi: 10.1007/s00056-019-00204-7. Epub 2019 Dec 13. PMID: 31834419.
- 79:** Siedek F, Grundmann F, Weiss K, Pinto Dos Santos D, Arjune S, Haneder S, Persigehl T, Müller RU, Baessler B. Magnetic Resonance Kidney Parenchyma-T2 as a Novel Imaging Biomarker for Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. *Invest Radiol.* 2020 Apr;55(4):217-225. doi: 10.1097/RLI.0000000000000633. PMID: 31876626.
- 80:** Lentzen MP, Safi AF, Riekert M, Visser-Vandewalle V, Grandoch A, Zirk M, Zöllner JE, Kreppel M. Analysis of the Pterygomaxillary Fissure for Surgical Approach to Sphenopalatine Ganglion by Radiological Examination of Cone Beam Computed Tomography. *J Craniofac Surg.* 2020 Jan/Feb;31(1):e95-e99. doi: 10.1097/SCS.00000000000006044. PMID: 31688267.

- 81:** Martakis K, Stark C, Rehberg M, Semler O, Duran I, Schoenau E. One-Minute Walk Test in Children with Cerebral Palsy GMFCS Level 1 and 2: Reference Values to Identify Therapeutic Effects after Rehabilitation. *Dev Neurorehabil.* 2020 May;23(4):201-209. doi: 10.1080/17518423.2019.1625981. Epub 2019 Jun 10. PMID: 31177878.
- 82:** Ehren R, Schijvens AM, Hackl A, Schreuder MF, Weber LT. Therapeutic drug monitoring of mycophenolate mofetil in pediatric patients: novel techniques and current opinion. *Expert Opin Drug Metab Toxicol.* 2021 Feb;17(2):201-213. doi: 10.1080/17425255.2021.1843633. Epub 2020 Nov 8. PMID: 33107768.
- 83:** Živná M, Kidd K, Zaidan M, Vyletal P, Barešová V, Hodaňová K, Sovová J, Hartmannová H, Votruba M, Trešlová H, Jedičková I, Sikora J, Hůlková H, Robins V, Hnízda A, Živný J, Papagregoriou G, Mesnard L, Beck BB, Wenzel A, Tory K, Häeffner K, Wolf MTF, Bleyer ME, Sayer JA, Ong ACM, Balogh L, Jakubowska A, Łaszkiwicz A, Clissold R, Shaw-Smith C, Munshi R, Haws RM, Izzi C, Capelli I, Santostefano M, Graziano C, Scolari F, Sussman A, Trachtman H, Decramer S, Matignon M, Grimbert P, Shoemaker LR, Stavrou C, Abdelwahed M, Belghith N, Sinclair M, Claes K, Kopel T, Moe S, Deltas C, Knebelmann B, Rampoldi L, Kmoch S, Bleyer AJ. An international cohort study of autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease due to REN mutations identifies distinct clinical subtypes. *Kidney Int.* 2020 Dec;98(6):1589-1604. doi: 10.1016/j.kint.2020.06.041. Epub 2020 Aug 1. PMID: 32750457; PMCID: PMC7719087.
- 84:** Grundmann F, Müller RU, Hoyer-Allo KJR, Späth MR, Passmann E, Becker I, Pfister R, Baldus S, Benzing T, Burst V. Dietary restriction for prevention of contrast-induced acute kidney injury in patients undergoing percutaneous coronary angiography: a randomized controlled trial. *Sci Rep.* 2020 Mar 23;10(1):5202. doi: 10.1038/s41598-020-61895-2. PMID: 32251303; PMCID: PMC7089976.
- 85:** Müller-Felber W, Vill K, Schwartz O, Gläser D, Nennstiel U, Wirth B, Burggraf S, Röschinger W, Becker M, Durner J, Eggermann K, Müller C, Hannibal I, Olgemöller B, Schara U, Blaschek A, Kölbl H. Infants Diagnosed with Spinal Muscular Atrophy and 4 SMN2 Copies through Newborn Screening - Opportunity or Burden? *J Neuromuscul Dis.* 2020;7(2):109-117. doi: 10.3233/JND-200475. Erratum in: *J Neuromuscul Dis.* 2021;8(2):335-336. PMID: 32144995; PMCID: PMC7175938.
- 86:** Göpel W, Müller M, Rabe H, Borgmann J, Rausch TK, Faust K, Kribs A, Dötsch J, Ellinghaus D, Härtel C, Roll C, Szabo M, Nürnberg P, Franke A, König IR, Turner MA, Herting E. Genetic background of high blood pressure is associated with reduced mortality in premature neonates. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2020 Mar;105(2):184-189. doi: 10.1136/archdischild-2019-317131. Epub 2019 Jun 14. PMID: 31201254; PMCID: PMC7063394.
- 87:** Hackl A, Erger F, Skerka C, Wenzel A, Tschernoster N, Ehren R, Burgmaier K, Riehmer V, Licht C, Kirschfink M, Weber LT, Altmueller J, Zipfel PF, Habbig S. Long-term data on two sisters with C3GN due to an identical, homozygous CFH mutation and autoantibodies. *Clin Nephrol.* 2020 Oct;94(4):197-206. doi: 10.5414/CN110135. PMID: 32870147.
- 88:** Kretschmer T, Schulze-Edinghausen M, Turnwald EM, Janoschek R, Bae-Gartz I, Zentis P, Handwerk M, Wohlfarth M, Schauss A, Hucklenbruch-Rother E, Dötsch J, Appel S. Effect of Maternal Obesity in Mice on IL-6 Levels and Placental Endothelial Cell Homeostasis. *Nutrients.* 2020 Jan 22;12(2):296. doi: 10.3390/nu12020296. PMID: 31979004; PMCID: PMC7071123.
- 89:** Kuiper-Makris C, Zanetti D, Vohlen C, Föhle L, Müller M, Odenthal M, Felderhoff-Müser U, Dötsch J, Alejandre Alcazar MA. Mendelian randomization and experimental IUGR reveal the adverse effect of low birth weight on lung structure and function. *Sci Rep.* 2020 Dec 28;10(1):22395. doi: 10.1038/s41598-020-79245-7. PMID: 33372189; PMCID: PMC7769986.
- 90:** Litzenburger T, Huber EK, Dinger K, Wilke R, Vohlen C, Selle J, Kadah M, Persigehl T, Heneweck C, Dötsch J, Alejandre Alcazar MA. Maternal high-fat diet induces long-term obesity with sex-dependent metabolic programming of adipocyte differentiation, hypertrophy and dysfunction in the offspring. *Clin Sci (Lond).* 2020 Apr 17;134(7):921-939. doi: 10.1042/CS20191229. PMID: 32239178.
- 91:** Ewert A, Leifheit-Nestler M, Hohenfellner K, Büscher A, Kemper MJ, Oh J, Billing H, Thumfart J, Stangl G, Baur AC, Föllner M, Feger M, Weber LT, Acham-Roschitz B, Arbeiter K, Tönshoff B, Zivicnjak M, Haffner D. Bone and Mineral Metabolism in Children with Nephropathic Cystinosis Compared with other CKD Entities. *J Clin Endocrinol Metab.* 2020 Aug 1;105(8):dgaa267. doi: 10.1210/clinem/dgaa267. PMID: 32413117.
- 92:** Dinger K, Koningsbruggen-Rietschel SV, Dötsch J, Alejandre Alcazar MA. Identification of Critical Windows of Metabolic Programming of Metabolism and Lung Function in Male Offspring of Obese Dams. *Clin Transl Sci.* 2020 Nov;13(6):1065-1070. doi: 10.1111/cts.12811. Epub 2020 Jun 29. PMID: 32598577; PMCID: PMC7719392.
- 93:** Rempel V, Grandoch A, Safi AF, Buller J, Riekert M, Schick V, Nickenig HJ, Zöller J, Kreppel M. The prognostic implications of comorbidity and risk factors for (post) operative complications, days spent in the intensive care unit (ICU), and length of hospitalization in patients with oral squamous cell carcinoma: A prospective study. *J Craniomaxillofac Surg.* 2020 Sep;48(9):868-874. doi: 10.1016/j.jcms.2020.07.004. Epub 2020 Jul 19. PMID: 32753120.
- 94:** Walsh MB, Janzen E, Wingrove E, Hosseinibarkoobe S, Muela NR, Davidow L, Dimitriadi M, Norabuena EM, Rubin LL, Wirth B, Hart AC. Genetic modifiers ameliorate endocytic and neuromuscular defects in a model of spinal muscular atrophy. *BMC Biol.* 2020 Sep 16;18(1):127. doi: 10.1186/s12915-020-00845-w. PMID: 32938453; PMCID: PMC7495824.
- 95:** Scheer M, Blank B, Bauer S, Vokuhl C, Stegmaier S, Feuchtgruber S, Henssen A, Sparber-Sauer M, Eggert A, Handgretinger R, Pekrun A, Rossig C, Rutkowski S, Schlegel PG, Schrappe M, Simon T, Kazanowska B, Niggli F, Ladenstein R, Ljungman G, Jahnukainen K, Fuchs J, Bielack SS, Koscielniak E, Klingebiel T; Cooperative Weichteilsarkom Studiengruppe [CWS]. Synovial sarcoma disease characteristics and primary tumor sites differ between patient age groups: a report of the Cooperative Weichteilsarkom Studiengruppe (CWS). *J Cancer Res Clin Oncol.* 2020 Apr;146(4):953-960. doi: 10.1007/s00432-019-03121-9. Epub 2020 Jan 13. PMID: 31932909.
- 96:** Wachtlin J, Spital G, Schmitz-Valckenberg S, Liakopoulos S, Vögeler J, Müller B, Ziemssen F, Ocean Study Group. Use of Imaging Modalities in Real Life: Impact on Visual Acuity Outcomes of Ranibizumab Treatment for Neovascular Age-Related Macular Degeneration in Germany. *J Ophthalmol.* 2020 Jul 16;2020:8024258. doi: 10.1155/2020/8024258. PMID: 32724669; PMCID: PMC7382751.
- 97:** Liakopoulos S, Spital G, Brinkmann CK, Schick T, Ziemssen F, Voegeler J, Koch M, Kirchhof B, Holz FG, Pauleikhoff D, Schmitz-Valckenberg S. ORCA study: real-world versus reading centre assessment of disease activity of neovascular age-related macular degeneration (nAMD). *Br J Ophthalmol.* 2020 Nov;104(11):1573-1578. doi: 10.1136/bjophthalmol-2019-315717. Epub 2020 Feb 17. PMID: 32066561; PMCID: PMC7587226.
- 98:** van Koningsbruggen-Rietschel S, Conrath K, Fischer R, Sutharsan S, Kempa A, Gleiber W, Schwarz C, Hector A, Van Osselaer N, Pano A, Corveleyn S, Bwirire D, Santermans E, Muller K, Bellaire S, Van de Steen O. GLPG2737 in lumacaftor/ivacaftor-treated CF subjects homozygous for the F508del mutation: A randomized phase 2A trial (PELICAN). *J Cyst Fibros.* 2020 Mar;19(2):292-298. doi: 10.1016/j.jcf.2019.09.006. Epub 2019 Oct 5. PMID: 31594690.
- 99:** Ahlenstiel-Grunow T, Liu X, Schild R, Oh J, Taylan C, Weber LT, Staude H, Verboom M, Schröder C, Sabau R, Großhennig A, Pape L. Steering Transplant Immunosuppression by Measuring Virus-Specific T Cell Levels: The Randomized, Controlled IVIST Trial. *J Am Soc Nephrol.* 2021 Feb;32(2):502-516. doi: 10.1681/ASN.2020050645. Epub 2020 Dec 15. PMID: 33323473; PMCID: PMC8054884.

- 100:** Siggel R, Spital C, Lentzsch A, Liakopoulos S. Comparison of Automated versus Manually Modified OCT Angiography En Face Slabs for Detection of Choroidal Neovascularization. *Ophthalmol Retina*. 2020 May;4(5):471-480. doi: 10.1016/j.oret.2019.11.018. Epub 2019 Nov 30. PMID: 32245653.
- 101:** Thelen MP, Wirth B, Kye MJ. Mitochondrial defects in the respiratory complex I contribute to impaired translational initiation via ROS and energy homeostasis in SMA motor neurons. *Acta Neuropathol Commun*. 2020 Dec 22;8(1):223. doi: 10.1186/s40478-020-01101-6. PMID: 33353564; PMCID: PMC7754598.
- 102:** Chen Z, Maroofian R, Başak AN, Shingavi L, Karakaya M, Efthymiou S, Gustavsson EK, Meier L, Polavarapu K, Vengalil S, Preethish-Kumar V, Nandeesh BN, Gökçe Güneş N, Akan O, Candan F, Schrank B, Zuchner S, Murphy D, Kapoor M, Ryten M, Wirth B, Reilly MM, Nalini A, Houlden H, Sarraf P. Novel variants broaden the phenotypic spectrum of PLEKHG5-associated neuropathies. *Eur J Neurol*. 2021 Apr;28(4):1344-1355. doi: 10.1111/ene.14649. Epub 2020 Dec 17. PMID: 33220101.
- 103:** Li S, Siggel R, Guo Y, Loreck N, Rokohl AC, Kurschat C, Heindl LM. Corneal densitometry: a potential indicator for early diagnosis of Fabry disease. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2021 Apr;259(4):941-948. doi: 10.1007/s00417-020-05027-6. Epub 2020 Dec 1. PMID: 33258999; PMCID: PMC8016749.
- 104:** Zirk M, Zalesski A, Peters F, Kreppel M, Zinser M, Zöller JE. Oral recipient site infections in reconstructive surgery - impact of the graft itself and the perioperative antibiosis. *Clin Oral Investig*. 2020 Apr;24(4):1599-1605. doi: 10.1007/s00784-019-03078-6. Epub 2019 Oct 23. PMID: 31643002.
- 105:** Allmeroth K, Horn M, Kroef V, Miethe S, Müller RU, Denzel MS. Bortezomib resistance mutations in PSMB5 determine response to second-generation proteasome inhibitors in multiple myeloma. *Leukemia*. 2021 Mar;35(3):887-892. doi: 10.1038/s41375-020-0989-4. Epub 2020 Jul 20. PMID: 32690882; PMCID: PMC7932915.
- 106:** Janssens P, Jouret F, Bammens B, Liebau MC, Schaefer F, Dandurand A, Perrone RD, Müller RU, Pao CS, Mekahli D. Implications of early diagnosis of autosomal dominant polycystic kidney disease: A post hoc analysis of the TEMPO 3:4 trial. *Sci Rep*. 2020 Mar 9;10(1):4294. doi: 10.1038/s41598-020-61303-9. PMID: 32152377; PMCID: PMC7062834.
- 107:** Fernández-Avellaneda P, Freund KB, Wang RK, He Q, Zhang Q, Fragiotta S, Xu X, Ledesma-Gil G, Sugiura Y, Breazzano MP, Yannuzzi LA, Liakopoulos S, Sarraf D, Dolz-Marco R. Multimodal Imaging Features and Clinical Relevance of Subretinal Lipid Globules. *Am J Ophthalmol*. 2021 Feb;222:112-125. doi: 10.1016/j.ajo.2020.09.003. Epub 2020 Sep 9. PMID: 32918902.
- 108:** Wagner IV, Oliver E, Dötsch J, Söder O. Adverse effects of metabolic disorders in childhood on adult reproductive function and fertility in the male. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2020 Nov 13;34(1):13-23. doi: 10.1515/jpem-2020-0276. PMID: 33185575.
- 109:** Riekert M, Kreppel M, Schminke P, Weckx A, Zöller JE, Schick VC. Retrospective analysis of open bedside tracheotomies in a German tertiary care university hospital. *J Craniomaxillofac Surg*. 2021 Feb;49(2):140-145. doi: 10.1016/j.jcms.2020.12.010. Epub 2020 Dec 31. PMID: 33423892.
- 110:** Keller N, Paketci C, Edem P, Thiele H, Yis U, Wirth B, Karakaya M. De novo DNML variant presenting with severe muscular atrophy, dystonia and sensory neuropathy. *Eur J Med Genet*. 2021 Feb;64(2):104134. doi: 10.1016/j.ejmg.2020.104134. Epub 2020 Dec 31. PMID: 33387674.
- 111:** Czibere L, Burggraf S, Fleige T, Glück B, Keitel LM, Landt O, Durner J, Röschinger W, Hohenfellner K, Wirth B, Müller-Felber W, Vill K, Becker M. High- throughput genetic newborn screening for spinal muscular atrophy by rapid nucleic acid extraction from dried blood spots and 384-well qPCR. *Eur J Hum Genet*. 2020 Jan;28(1):23-30. doi: 10.1038/s41431-019-0476-4. Epub 2019 Jul 30. PMID: 31363188; PMCID: PMC6906434.
- 112:** Kruse T, Neuschulz J, Wilhelm L, Ritgen J, Braumann B. Prenatal Diagnosis of Robin Sequence: Sensitivity, Specificity, and Clinical Relevance of an Index for Micrognathia. *Cleft Palate Craniofac J*. 2021 Aug;58(8):1012-1019. doi: 10.1177/1055665620972297. Epub 2020 Nov 24. PMID: 33228397.
- 113:** Taylan C, Driemeyer J, Schmitt CP, Pape L, Büscher R, Galiano M, König J, Schürfeld C, Spithhöver R, Versen A, Koziolok M, Marsen TA, Stein H, Schaefer JR, Heibges A, Klingel R, Oh J, Weber LT, Klaus G. Cardiovascular Outcome of Pediatric Patients With Bi-Allelic (Homozygous) Familial Hypercholesterolemia Before and After Initiation of Multimodal Lipid Lowering Therapy Including Lipoprotein Apheresis. *Am J Cardiol*. 2020 Dec 1;136:38-48. doi: 10.1016/j.amjcard.2020.09.015. Epub 2020 Sep 16. PMID: 32946862.
- 114:** Sprute R, Jergas H, Ölmez A, Alawbathani S, Karasoy H, Dafsari HS, Becker K, Daimagüler HS, Nürnberg P, Muntoni F, Topaloglu H, Uyanik G, Cirak S. Genotype-phenotype correlation in seven motor neuron disease families with novel ALS2 mutations. *Am J Med Genet A*. 2021 Feb;185(2):344-354. doi: 10.1002/ajmg.a.61951. Epub 2020 Nov 5. PMID: 33155358.
- 115:** Unnersjö-Jess D, Butt L, Höhne M, Witasp A, Kühne L, Hoyer PF, Patrakka J, Brinkkötter PT, Wernerson A, Schermer B, Benzing T, Scott L, Brismar H, Blom H. A fast and simple clearing and swelling protocol for 3D in-situ imaging of the kidney across scales. *Kidney Int*. 2021 Apr;99(4):1010-1020. doi: 10.1016/j.kint.2020.10.039. Epub 2020 Dec 5. PMID: 33285146.
- 116:** Bamborschke D, Özdemir Ö, Kreutzer M, Motameny S, Thiele H, Kribs A, Dötsch J, Altmüller J, Nürnberg P, Cirak S. Ultra-rapid emergency genomic diagnosis of Donahue syndrome in a preterm infant within 17 hours. *Am J Med Genet A*. 2021 Jan;185(1):90-96. doi: 10.1002/ajmg.a.61917. Epub 2020 Oct 13. PMID: 33048476.
- 117:** Matin M, Mörgelin M, Stetefeld J, Schermer B, Brinkkoetter PT, Benzing T, Koch M, Hagmann H. Affinity-Enhanced Multimeric VEGF (Vascular Endothelial Growth Factor) and PlGF (Placental Growth Factor) Variants for Specific Adsorption of sFlt-1 to Restore Angiogenic Balance in Preeclampsia. *Hypertension*. 2020 Oct;76(4):1176-1184. doi: 10.1161/HYPERTENSIONAHA.120.14974. Epub 2020 Jul 6. PMID: 32623922.
- 118:** Kruse T, Mangold E, Braumann B. Impact of Maternal Smoking on Nonsyndromic Clefts: Sex-Specific Associations With Side and Laterality. *Cleft Palate Craniofac J*. 2021 Feb;58(2):181-188. doi: 10.1177/1055665620951099. Epub 2020 Aug 26. PMID: 32844678.
- 119:** Martakis K, Stark C, Rehberg M, Semler O, Duran I, Schoenau E. Reference Centiles to Monitor the 6-minute-walk Test in Ambulant Children with Cerebral Palsy and Identification of Effects after Rehabilitation Utilizing Whole-body Vibration. *Dev Neurorehabil*. 2021 Jan;24(1):45-55. doi: 10.1080/17518423.2020.1770891. Epub 2020 Jun 21. PMID: 32564635.
- 120:** Kruse T, Heller R, Wirth B, Glöggler J, Wurster CD, Ludolph AC, Braumann B. Maximum bite force in patients with spinal muscular atrophy during the first year of nusinersen therapy - A pilot study. *Acta Myol*. 2020 Jun 1;39(2):83-89. doi: 10.36185/2532-1900-010. PMID: 32904902; PMCID: PMC7460731.
- 121:** Utsch B, Hoppe H, Dittrich K, Amann K, Gugger M, Tschumi S, Galiano M, Plank C, Rascher W, Schmid A, Uder M, Dötsch J. Transvascular kidney biopsy in adolescent patients-safe alternative to open procedures. *Clin Kidney J*. 2020 Jun 18;14(1):451-453. doi: 10.1093/ckj/sfaa092. PMID: 33564456; PMCID: PMC7857809.
- 122:** Rehberg M, Azim M, Martakis K, Winzenrieth R, Hoyer-Kuhn H, Schoenau E, Semler O, Duran I. Bone Microarchitecture Assessed by Trabecular Bone Score Is

Independent of Mobility Level or Height in Pediatric Patients with Cerebral Palsy. *J Bone Miner Res.* 2020 Sep;35(9):1685-1694. doi: 10.1002/jbmr.4047. Epub 2020 Jun 1. PMID: 32395832.

123: Graf I, Puppe C, Schwarze J, Höfer K, Christ H, Braumann B. Evaluation of effectiveness and stability of aligner treatments using the Peer Assessment Rating Index. *J Orofac Orthop.* 2021 Jan;82(1):23-31. English. doi: 10.1007/s00056-020-00249-z. Epub 2020 Sep 22. PMID: 32960313.

124: Rarek MP, Meyer AM, Pickert L, Pilotto A, Benzing T, Burst V, Polidori MC. The prognostic signature of health-related quality of life in older patients admitted to the emergency department: a 6-month follow-up study. *Aging Clin Exp Res.* 2021 Aug;33(8):2203-2211. doi: 10.1007/s40520-020-01732-8. Epub 2020 Nov 1. PMID: 33135133.

125: Jazmati D, Butzer S, Hero B, Doyen J, Ahmad Khalil D, Steinmeier T, Schulze Schleithoff S, Eggert A, Simon T, Timmermann B. Long-term follow-up of children with neuroblastoma receiving radiotherapy to metastatic lesions within the German Neuroblastoma Trials NB97 and NB 2004. *Strahlenther Onkol.* 2021 Aug;197(8):683-689. doi: 10.1007/s00066-020-01718-5. Epub 2020 Dec 9. PMID: 33300099; PMCID: PMC8292260.

126: Nemes K, Bens S, Kachanov D, Teleshova M, Hauser P, Simon T, Tippelt S, Woessmann W, Beck O, Flotho C, Grigull L, Driever PH, Schlegel PG, Khurana C, Hering K, Kolb R, Leipold A, Abbink F, Gil-Da-Costa MJ, Benesch M, Kerl K, Lowis S, Marques CH, Graf N, Nysom K, Vokuhl C, Melchior P, Kröncke T, Schneppenheim R, Kordes U, Gerss J, Siebert R, Furtwängler R, Frühwald MC. Clinical and genetic risk factors define two risk groups of extracranial malignant rhabdoid tumours (eMRT/RTK). *Eur J Cancer.* 2021 Jan;142:112-122. doi: 10.1016/j.ejca.2020.10.004. Epub 2020 Nov 27. PMID: 33249395.

127: Wahba R, Vitinius F, Walczuch B, Dieplinger G, Buchner D, Datta R, Lürssen N, Schlößer HA, Thomas M, Müller R, Kann M, Hellmich M, Kurschat C, Stippel DL. Hand-Assisted Retroperitoneoscopic Donor Nephrectomy Compared to Anterior Approach Open Donor Nephrectomy: Improved Long-Term Physical Component Score in Health-Related Quality of Life in Living Kidney Donors. *Transplant Proc.* 2021 Apr;53(3):786-792. doi: 10.1016/j.transproceed.2020.08.026. Epub 2020 Sep 24. PMID: 32981693.

128: Dohrn MF, Auer-Grumbach M, Baron R, Birklein F, Escolano-Lozano F, Geber C, Grether N, Hagenacker T, Hund E, Sachau J, Schilling M, Schmidt J, Schulte-Mattler W, Sommer C, Weiler M, Wunderlich G, Hahn K. Chance or challenge, spoilt for choice? New recommendations on diagnostic and therapeutic considerations in hereditary transthyretin amyloidosis with polyneuropathy: the German/Austrian position and review of the literature. *J Neurol.* 2021 Oct;268(10):3610-3625. doi: 10.1007/s00415-020-09962-6. Epub 2020 Jun 4. PMID: 32500375; PMCID: PMC8463516.

129: Noetzel N, Meyer AM, Siri G, Pickert L, Heeß A, Verleysdonk J, Benzing T, Pilotto A, Barbe AG, Polidori MC. The impact of oral health on prognosis of older multimorbid inpatients: the 6-month follow up MPI oral health study (MPIOH). *Eur Geriatr Med.* 2021 Apr;12(2):263-273. doi: 10.1007/s41999-020-00427-7. Epub 2020 Nov 18. PMID: 33206351.

130: Jazmati D, Butzer S, Hero B, Ahmad Khalil D, Merta J, Bäumer C, Plum G, Fuchs J, Koerber F, Steinmeier T, Peters S, Doyen J, Thole T, Schmidt M, Blase C, Tippelt S, Eggert A, Schwarz R, Simon T, Timmermann B. Proton Beam Therapy for Children With Neuroblastoma: Experiences From the Prospective KiProReg Registry. *Front Oncol.* 2021 Jan 20;10:617506. doi: 10.3389/fonc.2020.617506. PMID: 33552991; PMCID: PMC7855697.



**UNIKLINIK
KÖLN**

Zentrum für seltene Erkrankungen Köln

Kerpener Str. 62
50937 Köln

Kontakt und Koordinationsstelle

Daniela Rehbürg, Dipl. Betriebswirtin (VWA)

Telefon +49 221 478 97684
Telefax +49 221 478 1460221
E-Mail: zsek@uk-Koeln.de