

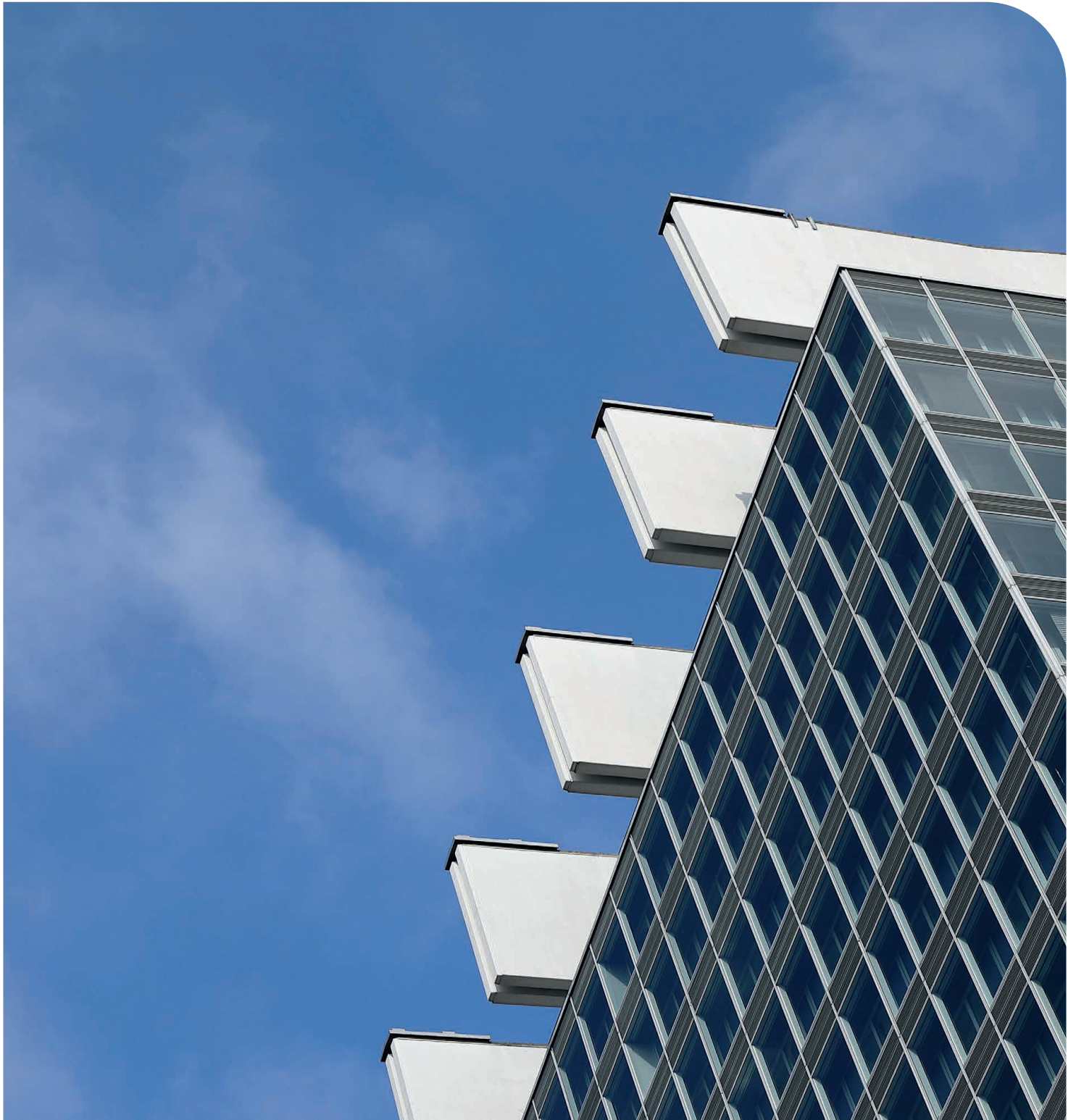


CESEK

Centrum für Seltene
Erkrankungen Köln

Centrum für Seltene Erkrankungen (CESEK)

Qualitätsbericht 2022





Inhalt

1	Das Centrum für seltene Erkrankungen der Uniklinik Köln im Überblick	03
1.1	Aufbau und Organisation	03
1.2	Organisation des Erstkontaktes	04
1.3	Patientenpfad des CESEK	05
1.4	Fallzahlen 2022	06
2	Die Arbeit des Typ-A-Zentrums des CESEK	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)	07
2.1.3	NAMSE-Netz e.V.	07
2.2	Öffentlichkeitsarbeit	07
2.3	Lehre	07
2.4	Interdisziplinäre und multiprofessionelle Teams	07
3	Die Arbeit der Typ-B-Zentren des CESEK	08
3.1	Vernetzung	08
3.1.1	International	08
3.1.2	National	08
3.2	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	09
3.2.1	FAKSE (seit März 2020-2023, 2. Förderperiode Land NRW)	09
3.2.2	DASNE (Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen)	09
3.2.3	Weitere Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	09
3.3	Informationsveranstaltungen für Betroffene	11
3.4	Transition	11
3.5	Register und Biobanken	12
3.6	Forschungstätigkeit/laufende Studien	13
3.7	Publikationen	17
3.8	Lehre	17
4	Qualitätsverbessernde Maßnahmen	17
	Anhang	18
	Publikationsliste 2022	18

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 Centrum für Seltene Erkrankungen der Uniklinik Köln im Überblick

Das Centrum für Seltene Erkrankungen, im Nachfolgenden CESEK 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 Centrum für Seltene Erkrankungen Köln wurde 2016 als eine Einrichtung der Uniklinik Köln gegründet.

Der Vorstand des Typ A-Zentrums wird gebildet aus Vertretern der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin, dem Institut für Humangenetik und der Klinik und Poliklinik für Innere Medizin II.

Im Juni 2022 wurde der Vorstand des Typ-A-Zentrums um die Klinik und Poliklinik für Neurologie erweitert. Die Sprecherfunktion des Typ A-Zentrums wird durch Prof. Dr. Jörg Dötsch übernommen, ärztliche Lotsin ist Dr. Katharina Burkert.

2022 waren 11 Typ-B-Zentren im CESEK integriert, wobei es sich bei 10 Typ B-Zentren um Fachzentren innerhalb der Uniklinik Köln handelt. 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.

Centrum 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
Prof. Dr. Gereon Fink
Klinik und Poliklinik für Neurologie

Koordinationsstelle und ärztliche Lotsin

Daniela Rehburg
Koordinatorin
Dr. Katharina Burkert
Ärztliche Lotsin

Typ B-Zentrum Integrierte Fachzentren

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

Zentrum für Seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und Erwachsenen
Sprecher: Priv.-Doz. Dr. Max Christoph Liebau (Kinder)
Prof. Dr. Roman-Ulrich Müller (Erwachsene)

Zentrum für Dystone Bewegungsstörungen im Kindes- und Jugendalter
Sprecherin: Priv.-Doz. Dr. Dr. Anne Koy

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

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

Zentrum für Seltene Angeborene Lungenerkrankungen
Sprecher: Priv.-Doz. Dr. Ernst Rietschel

Zentrum für Seltene oro- und kraniofaziale Fehlbildungen im Bereich des Schädels und Gesichts
Sprecher: Prof. Dr. Bert Braumann, Prof. Dr. Dr. Joachim Zöller

Zentrum für Seltene Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko
Sprecher: Prof. Dr. Thorsten Simon

Zentrum für Seltene neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter
Sprecher: Priv.-Doz. Dr. Gilbert Wunderlich

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

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

Das CESEK 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 CESEK. 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 gemeinsame Fallkonferenzen für Patienten mit unklarer Diagnose regelmäßig im Netzwerk statt. Weiterhin ist das CESEK Mitglied von NAMSE Netz e.V. und der AG ZSE Deutschland.

Das ZSE nimmt 2022 an insgesamt 3 European Reference Networks (ERNs) teil und übernimmt koordinierende Aufgaben in einem Deutschen Referenz Netzwerk.

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 unbekannte, ursächliche Genveränderungen zu identifizieren.

Das Centrum 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.

1.2 Organisation des Erstkontaktes

Seit dem 4. Quartal 2021 ist der Erstkontakt primär über die zwei Online Fragebögen „Fragebogen bei unklarer Diagnose“ und „Kurzfragebogen bei bekannter Diagnose“ organisiert. Diese sind auf der Webseite des CESEK unter dem Reiter „Patient werden“ zu finden ([s.https://www.uk-koeln.de/kliniken-institute-und-zentren/centrum-fuer-seltene-erkrankungen/patient-werden/](https://www.uk-koeln.de/kliniken-institute-und-zentren/centrum-fuer-seltene-erkrankungen/patient-werden/)). Die Kontaktaufnahme kann weiterhin auch telefonisch, per Fax, Post oder E-Mail an das Zentrale Postfach des CESEK erfolgen:

Kontakt:

Uniklinik Köln

Centrum für Seltene Erkrankungen

z. Hd. Daniela Rehbürg

Kerpener Str. 62, 50937 Köln

Telefon: 0221 478-97684

Telefax: 0221 478-1422827

E-Mail: zsek@uk-koeln.de

Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose werden nach Eintreffen des ausgefüllten Onlinefragebogens von den Mitarbeitenden des CESEK telefonisch zur Vereinbarung eines Termins in der Präsenzsprechstunde für unklare Diagnosen kontaktiert. Die Sprechstundenzeiten können Sie unserer Homepage entnehmen. Wir bieten sowohl Präsenzsprechstunden als auch Videosprechstunden an.

PatientInnen mit bekannter Diagnose oder hochgradigem Verdacht auf eine Erkrankung werden nach Sichtung des Fragebogens von den Mitarbeitenden des CESEK zur Einsendung von aussagekräftigen Unterlagen und eines Überweisungsscheins aufgefordert. Nach postalischem Eingang der Unterlagen wird nach kurzer Einschätzung der ärztlichen Lotsin das weitere Prozedere im CESEK individuell entschieden.

Um eine zeitnahe Versorgung der Patienten zu gewährleisten ist die Patientenlotsin werktäglich telefonisch in der Zeit unter der Telefonnummer 0221 478-97684 zu erreichen. Eine Emailanfrage kann jederzeit unter zsek@uk-koeln.de erfolgen. E-Mails werden täglich beantwortet.

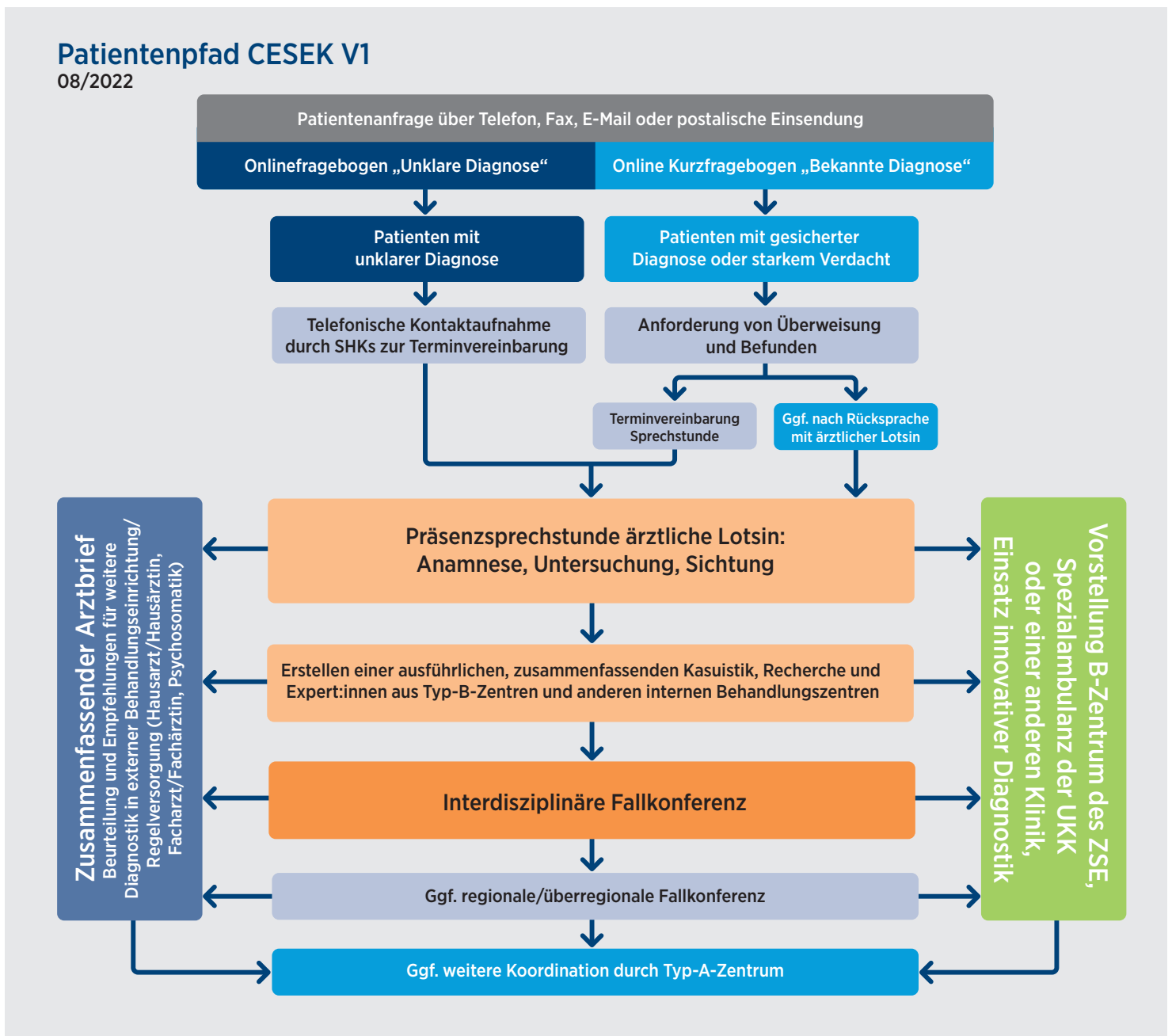
1.3 Patientenpfad des CESEK

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.

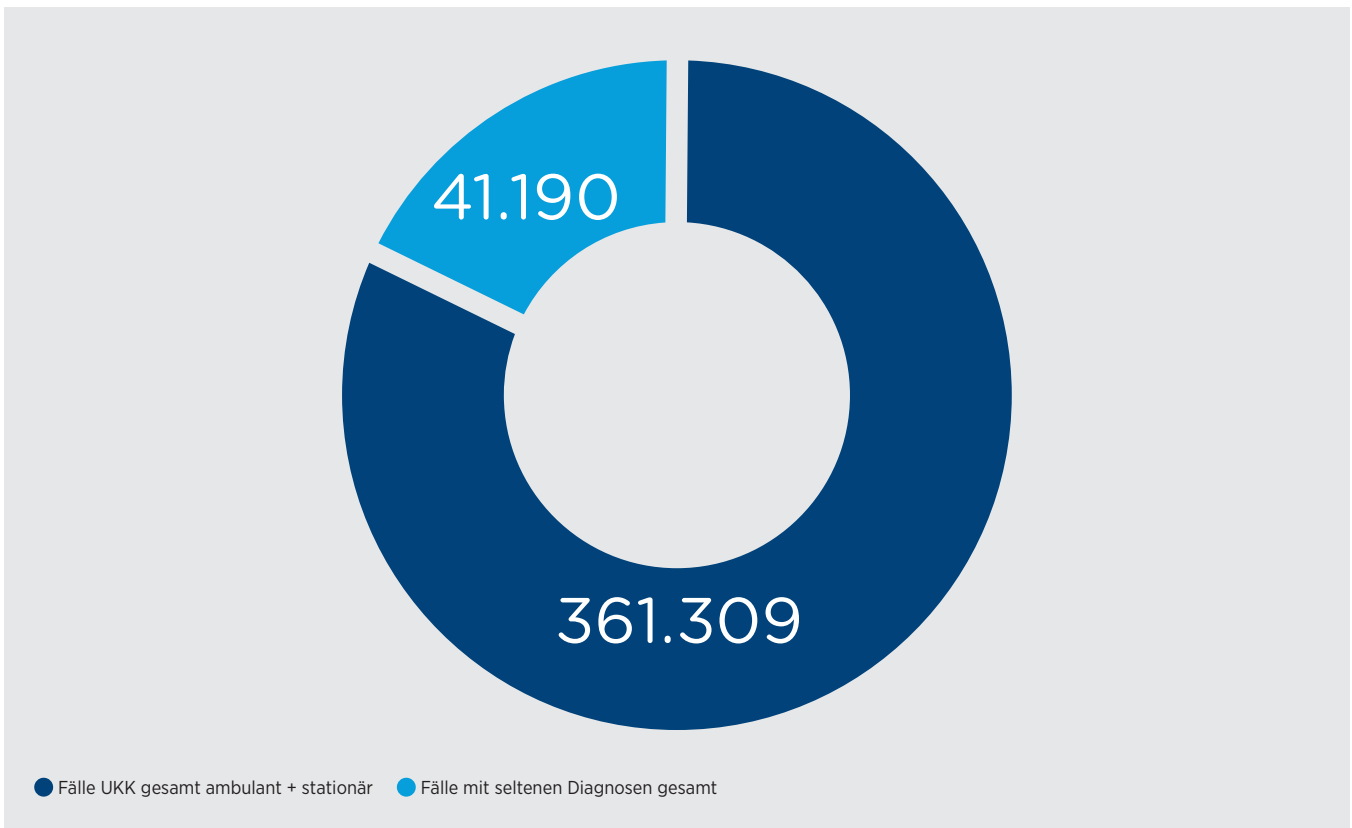
Wurde die Diagnose dann gesichert, sollen die Patientinnen und Patienten möglichst wohnortnah an ein Expertenzentrum regelhaft angebunden werden. Die Betreuung erfolgt leitliniengerecht, sofern Leitlinien bereits definiert wurden und diese sichern dadurch die diagnostische, therapeutische und präventive 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:



1.4 Fallzahlen 2022



Das Centrum für Seltene Erkrankungen der Uniklinik Köln nimmt an den Selektivverträgen der AOK und des VDEK, die aus dem T-NAMSE Vertrag hervorgegangen sind, teil. Für ein definiertes Patientenkollektiv mit unklarer Diagnose und dem Vorliegen eines Verdachts auf eine seltene Erkrankung kann so mittels Fallkonferenzen und Exomsequenzierungen zu einer Sicherung der Diagnose beigetragen werden.

In unserem Institut für Humangenetik werden jährlich ca. 1600 molekulargenetische Analysen durchgeführt. 40-50% der Patienten erhalten nach einer Exomsequenzierung eine Diagnose.

2022 wurden 300 Exomsequenzierungen durchgeführt.

2 Die Arbeit des Typ-A-Zentrums des CESEK

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 CESEK großen Wert darauf die bestehenden Verbünde 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. Auch in 2022 konnten trotz der Bedingungen durch die Corona Pandemie zahlreiche Veranstaltungen zur Fort- und Weiterbildung durch das Netzwerk angeboten werden. Insbesondere zu erwähnen ist hier auch der Aufbau einer Master Class für alle Studierenden in NRW sowie die Zebras und Kolibris-Veranstaltung für niedergelassene Ärzte und Ärztinnen. Eine Gesamtübersicht der Veranstaltungen – auch für Zukünftige – finden Sie unter dem folgenden Link: [Veranstaltungsübersicht – NRW-ZSE](#).

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 CESEK 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.

Neben vielen gemeinsamen Themen ist es der AG ZSE in 2021 gelungen gemeinsam mit der Firma Clarcert anhand der NAMSE und GBA Kriterien einen Rahmen für den Aufbau und den Ablauf eines Zertifizierungsverfahrens zu etablieren. Seit 2022 ist die Zertifizierung der ZSEs bundesweit auf Antrag möglich. Im Rahmen der AG-ZSE finden auch regelmäßige Treffen aller ärztlichen Lotsen statt.

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 CESEK liegt ein Konzept zur Öffentlichkeitsarbeit vor.

Das CESEK steht in engem Kontakt mit der Unternehmenskommunikation 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 CESEK erarbeitet.

Die Unternehmenskommunikation koordiniert sowohl die klassischen Print- und Rundfunkbeiträge, als auch die Öffentlichkeitsarbeit über digitale Kanäle wie die Onlinedienste Twitter und Youtube. So wird zum Beispiel der Imagefilm mit dem Titel „des Centrum für Seltene Erkrankungen“ auf dem klinikeigenen Youtube-Kanal einem breiten Publikum präsentiert (Link: <https://youtu.be/9qy2S3hKLRk>).

Die Homepage des CESEK 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

2022 hat das CESEK sowohl im Sommersemester als auch im Wintersemester seinen Wahlpflichtblock „Der Seltene Fall“ angeboten, der aufgrund der andauernden COVID19-Pandemie in beiden Semestern digital stattfand.

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 20 Teilnehmern ermöglicht. Die Förderung von fächerübergreifendem Denken einerseits und der Erweiterung von fachlich-analytischen Fähigkeiten andererseits sind Kernziele dieses WPB.

Studierende empfehlen auch 2022 den WPB 2021 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 2022 wöchentlich 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.

Das Centrum für Seltene Erkrankungen Köln arbeitet mit verschiedenen Kooperationspartnern zusammen, um den Informationsaustausch über Seltene Erkrankungen zu intensivieren. Kooperationspartnern steht die Vorstellung von ungelösten Patientenfällen in unserer Fallkonferenz oder die Unterstützung durch ein Konsil jederzeit zur Verfügung.

Neue Kooperationsverträge wurden 2022 mit folgenden Partnern geschlossen:

- › Helios Klinikum Krefeld GmbH
- › Klinikum Leverkusen gGmbH
- › Asklepios Klinik Sankt Augustin GmbH

3 Die Arbeit der Typ-B-Zentren des CESEK

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 Seltene 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 CESEK 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 2020-2023, 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 DASNE (Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen)

Die Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE) wurde 2017 gegründet, um die Entwicklung der Expertise im Bereich der seltenen neurologischen Erkrankungen zu fördern und die Weitergabe von Expertenwissen durch verschiedene Formate sicherzustellen.

Dies geschieht unter anderem durch das Jahrestreffen der DASNE, bei dem interdisziplinäre Spezialisten und junge Kollegen teilnehmen und unter Moderation verschiedener Experten sowohl gelöste, als auch ungelöste Fälle erörtert und neue Herangehensweisen diskutiert werden, sowie in zusätzlichen Fortbildungsworkshops Expertenwissen vermittelt wird. Das Jahrestreffen der Akademie im Jahr 2021 wurde mit 165 Teilnehmenden aufgrund der Pandemie online durchgeführt, Informationen unter: Neurometabolische Erkrankungen (11.11. - 12.11.2021, <https://dasne.de>)

Weiterhin werden komplexe Fälle von Patienten mit seltenen neurologischen Verdachtsdiagnosen und Erkrankungen seit November 2020 regelmäßig in DASNE-Fallkonferenzen vorgestellt und diskutiert, die als multidisziplinäre Online-Konferenzen stattfinden.

Der Leiter des Typ-B-Zentrums für Seltene neuromuskuläre Erkrankungen des CESEK wird regelmäßig von der DASNE in das Expertenpanel eingeladen und es wurden im Jahr 2022 mehrfach Fälle des Typ-B-Zentrums in den Online-Fallkonferenzen vorgestellt sowie kurze Übersichtsvorträge zu bestimmten Themen gehalten.

Vom 9. November – 11. November 2022 fand in Eisenach eine von der DASNE organisierte Veranstaltung zum Thema "Genetische Therapien seltener neurologischer Erkrankungen" statt. Darüber hinaus wurde am 3.11. in Berlin die Gemeinschaftsveranstaltung "Neurolibris" von DASNE und JUNOs (Junge Neurologen) im Rahmen des DGN-Kongresses durchgeführt.

3.2.3 Weitere Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Im Jahr 2022 wurden folgende Veranstaltungen angeboten:

Centrum für Seltene Erkrankungen (A-Zentrum):

Das Zentrum für seltene Erkrankungen bietet regelmäßig Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen an, die neben dem Personal der UKK auch für interessiertes Personal anderer Krankenhäuser oder Rehabilitationseinrichtungen geöffnet sind.

Unter anderem fand 2022 eine Veranstaltung zu seltenen Bindegewebserkrankungen in Kooperation mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen der Uniklinik Aachen statt.

Eine aktuelle Übersicht über Veranstaltungen des Centrum für Seltene Erkrankungen Köln finden Sie unter :

[Centrum für Seltene Erkrankungen – Kliniken, Institute und Zentren | Uniklinik Köln \(uk-koeln.de\)](https://www.uk-koeln.de/centrum-fuer-seltene-erkrankungen)

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter:

- › Skills and Sandwich Osteogenesis imperfecta Uniklinik Köln (2022-12-14 Köln)
- › ÄDchschaft Tüb. „Osteogenesis imperfecta: Erkrankung, Therapie und Auswirkungen auf den Lebensweg“ ÄDchschaft medizinische ÄDKultät, Universität Tübingen (2022-12-13 online)
- › NetsOS Mitarbeit in Arbeitsgruppe Dachverband Osteoporose (Arbeitsgruppe NetOs) (2022-12-02 Frankfurt)
- › DGKim Aufbaukurs DD Frakturen Deutsche Gesellschaft zum Kinderschutz in der Medizin (2022-11-19 online)
- › OIFE Investigator meeting Vorsitz Selbsthilfegruppe: Europäische Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta (2022-11-18 online)
- › Vortrag“ Rom “ESPE (2022-09-17)
- › DGKJ OI und andere Osteopathien als DD zu Misshandlungsfrakturen Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin, “Symposium : Kindergesundheitsversorgung: wo brennt’s? Therapien für seltene Erkrankungen: Besonderheiten in der Pädiatrie” Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (2022-09-10 Düsseldorf)
- › OI international OI Konferenz Rehabilitation consensus International conference on Osteogenesis imperfecta(2022-08-30/2 Sheffield)
- › OI Schulbegleiter Grundlagen der Osteogenesis imperfecta “Deutschen Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta (Landesverband NRW), Selbsthilfegruppe” (2022-08-13 Köln)
- › OI PT Seminar Grundlagen der Osteogenesis imperfecta Deutschen Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta (2022-07-9 Köln)
- › ICCBH Medikamentöse Therapie bei OI International conference on childrens bone health (2022-07-2/5 Dublin)
- › Sächs Ges Jugendmedizin Die Zusammenarbeit von Nerv-Muskel-Knochen Sächsisches Gesellschaft für Kindermedizin (2022/06/18 online)
- › DOIG “Deutschen Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta (Landesverband NRW) Selbsthilfegruppe” (2022/06/15 Duderstadt)
- › OIFE “Annual general meeting Vorsitz” Selbsthilfegruppe: Europäische Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta (2022/06/04 online)
- › DGKED 2 Paper Knochen Deutsche Gesellschaft für pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie (2022/06/03 online)
- › BKMF Medikamentöse Therapie bei Achondroplasie Bundesverband kleinwüchsige Menschen und ihrer ÄDmilien (2022/05/26 Rhön)
- › EDS Symposium Bindegewebserkrankung aus Sicht eines Pädiater Uniklinik Köln (2022/05/04 Köln)
- › Chirurgenkongress Medizinischer Berufe mit Behinderung Deutsche Gesellschaft für Chirurgie (2022/04/08 online)
- › PädToGo Altes und Neues zur Achondroplasie Online Fortbildung „Pädiatrie to go“ (2022/03/31 online)
- › DGKIM Diagnostik bei unklaren Frakturen Deutsche Gesellschaft zum Kinderschutz in der Medizin (2022/03/25 online)
- › QualityofLife4OI Nur Teilnahme als Zuhörer Selbsthilfegruppe Osteogenesis imperfecta Niederlande (2022/02/12 online)

Zentrum für seltene angeborene Lungenerkrankungen:

- › 19. Christiane Herzog Tag am 24. 09.2022

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen:

- › Neuroimmunologie-Symposium (03.09.2022)
- › Internistenforum Köln (24.09.2022), Vortrag über TTR-Amyloidose

Zentrum für seltene genetische Hauterkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter:

- › Haut und Kind (interdisziplinäres Jahressymposium online) 19.03.2022 09:30 bis 13:15 Flyer vorhanden
- › Zebras und Kolibris Teil 2, NRW ZSE
- › NRW Masterclass
- › Angeborene Bindegewebserkrankungen des Kindesalters (29.04.2022, Lübeck) Vortrag Jahrestagung pädiatrische Dermatologie
- › EDS Vortrag VerNetzT 29.09.2022, Hybrid Veranstaltung

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

- › Vortrag am 25.01.2022 auf der Jahrestagung der „Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde vom 23.01.-28.01.2022 in Obergurgl, Thema: „Kieferorthopädische Maßnahmen bei orofazialen Fehlbildungen“
- › Vortrag am 08.03.2022 auf der internationalen Fortbildungstagung der „Österreichischen Gesellschaft für Kieferorthopädie“ vom 05.03.-12.03.2022 in Kitzbühel, Thema: „Die Behandlung von Patienten mit Oro- und Kraniofazialen Fehlbildungen“
- › Teilnahme am Jahressymposium des „Interdisziplinären Arbeitskreises Lippen-Kiefer-Gaumenspalten/Kraniofaziale Anomalien“ am 01.04.2022 in Tübingen
- › Teilnahme am internationalen „3rd Robin Sequence Consensus Meeting“ vom 02.04.-03.04.2022 in Tübingen
- › Teilnahme an der Jahrestagung der Elterninitiative „Apert-Syndrom und verwandte Fehlbildungen e.V.“ am 22.04. – 23.04.2022 in Duderstadt.

- › Vortrag am 27.05.2022 auf dem Jahrestreffen des „Netzwerk Goldenhar-Syndrom/Ohrmuscheldysplasie e.V. vom 26.05.- 29.05.2022 in Haltern am See, Thema: „Die kieferorthopädische Diagnostik und Therapie von Patienten mit Goldenhar-Syndrom – eine interdisziplinäre Herausforderung“

3.3 Informationsveranstaltungen für Betroffene

Am CESEK 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 CESEK zu informieren. Betroffene erhalten hier medizinisch fachliche Informationen zu den in dem Fachzentrum behandelten Krankheitsbildern und Behandlungsoptionen. Zum Schutz der Patienten musste 2022 weiterhin aufgrund der Corona-Pandemie auf die Durchführung von Patienteninformativveranstaltungen in Präsenz verzichtet werden.

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.

Junge Adoleszente können sich in allen Fragen zur Transition an das Typ-A-Zentrum wenden. Wir sind Ansprechpartner für Patienten und Patientinnen, die bisher keine Diagnose haben und unterstützen bei der Anbindung in die Erwachsenenmedizin auch bei bestehender Diagnose. Darüberhinaus bieten folgende Typ B-Zentren krankheitsspezifische Transitionskonzepte an, 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!

Zentrum für seltene angeborene Lungenerkrankungen

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 CESEK 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 CESEK stellen ihre Daten wie oben beschrieben in verschiedenen Registern zur Verfügung.

Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und Erwachsenen:

- › European Rare Kidney Disease Reference Network
- › AD(H)PKD
- › 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: angefragt

- › 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
- › ROP-Register
 - › Treatment exit options for non-infectious uveitis (TOFU)- Register (Herr Prof. Finger, Bonn und Herr Prof. Heinz, Münster)

Zentrum für seltene angeborene Lungenerkrankungen:

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

Zentrum für seltene Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko:

- › KPS-Register der GPOH
- › Fanconi Register (Ethikantrag gestellt)
- › Projekteinahme Krebsprädispositionssyndrome bei Überlebenden einer Krebserkrankung im Kindesalter (MHH)

3.6 Forschungstätigkeit/laufende Studien

Im Folgenden befindet sich eine Übersicht der Studien, an denen die Fachzentren des CESEK seit Gründung bis Ende des Jahres 2021 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 CESEK.

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter:

- › Einsatz von Antisklerostin bei OI durch Mutationen in WNT1
- › internationale, prospektive Registerstudie zur Untersuchung des natürlichen Verlaufs bei Kindern mit Achondroplasie: Natural History Study bei Achondroplasie „Dreambird“ (Protokollnummer: TA46-002)
- › DFG-Research Unit FOR 2722: „Neue molekulare Determinanten der Homöostase der muskulo-skelettalen extrazellulären Matrix - ein systematischer Ansatz“ (FOR 2722).
- › BOOSTB4: In diesem EU-geförderten Projekt soll eine neue Therapie für schwere Verlaufsformen einer OI untersucht werden (KIBB01)

Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und Erwachsenen:

- › STAGED-PKD Outcome trial of venglustat in ADPKD Pharma-sponsored Phase 2/3 RCT Roman-Ulrich Müller/Franziska Grundmann actively recruiting ClinicalTrials.gov
- › GLYCO-ADPKD In vivo microscopy to elucidate endothelial glycocalyx alterations in ADPKD Exploratory study (IIT) Thorsten Annecke/Roman-Ulrich Müller actively recruiting DRKS 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
- › 4C-Studie : Studie zum kardiovaskulären Erkrankungsrisiko bei Kindern mit chronischer Niereninsuffizienz
- › KETO-ADPKD Studie: Ketogenic Dietary Interventions in Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease (ADPKD)
- › Please refer to this study by its ClinicalTrials.gov identifier (NCT number): NCT04680780
- › 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 ClinicalTrials.gov
- › RESTERN-Study (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
- › 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

- › 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 Christine Kurschat
- › Disease International registry study, Christine Kurschat actively recruiting
- › 4C-Studie: Studie zum kardiovaskulären Erkrankungsrisiko bei Kindern mit chronischer Niereninsuffizienz
- › CERTAIN Registry: Register zur "Nierentransplantation im Kindes- und Jugendalter" der Gesellschaft für Pädiatrische Nephrologie (GPN)
- › INTENT: Kontrollierte, randomisierte, offene, multizentrische Studie zur Initialtherapie des steroidsensiblen nephrotischen Syndroms bei Kindern: Mycophenolatmofetil vs. Prednison
- › Autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD) ADPKD - OPC-41061 (Tolvaptan)
- › EFC16521-Mayari An Open-label, Single-arm, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Caplacizumab and Immunosuppressive Therapy Without Firstline Therapeutic Plasma Exchange in Adults With Immune-mediated Thrombotic Thrombocytopenic Purpura Paul Brinkkötter/Linus Völker/Polina Todorova
- › (COMMUTE-a) A Phase III, Multicenter, Single-Arm Study Evaluating the Efficacy, Safety, Pharmacokinetics, and Pharmacodynamics of Crovalimab in Adult and Adolescent Patients With Atypical Hemolytic Uremic Syndrome (aHUS) Paul Brinkkötter/Sandra Habbig
- › IRIS: A Multicenter Randomized Double-Blind Placebo-Controlled Phase 3 Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Anifrolumab in Adult Patients with Active Proliferative Lupus Nephritis Polina Todorova/Sebastian Brähler
- › A multicenter, randomized, double-blind, parallel group, placebo controlled study to assess safety, tolerability, pharmacokinetics and pharmacodynamics of BI 764198 administered orally once daily for 12 weeks in patients with focal segmental glomerulosclerosis Paul Brinkkötter/Todorova

Zentrum für seltene dystone Bewegungsstörungen im Kindes- und Jugendalter:

- › STIM-CP-Studie (multizentrisch)
- › MS-Register (multizentrisch)
- › DYSCON-Studie (monozentrisch).
- › DYSAB: Der Effekt der Teilnahme am Programm "Auf die Beine" auf pädiatrische Patienten mit Dystonie (EK 19-1282).
- › GNAO1 natural history study

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:

- › VX20-445-119: A Phase 3b Open-label Study Evaluating the Long-term Safety and Efficacy of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor Combination Therapy in Cystic Fibrosis Subjects Ages 6 Years and Older Who Are Heterozygous for the F508del Mutation and a Minimal Function Mutation (F/MF) (EudraCT Number: 2020-001404-42 – March 2021 and ongoing)
- › 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 and ongoing)

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter:

- › internationale, prospektive Registerstudie zur Untersuchung des natürlichen Verlaufs bei Kindern mit Achondroplasie: Natural History Study bei Achondroplasie „Dreambird“ (Protokollnummer: TA46-002)
- › DFG-Research Unit FOR 2722: „Neue molekulare Determinanten der Homöostase der muskulo-skelettalen extrazellulären Matrix - ein systematischer Ansatz“ (FOR 2722).
- › BOOSTB4: In diesem EU-geförderten Projekt soll eine neue Therapie für schwere Verlaufsformen einer OI untersucht werden (KIBB01)
- › Einsatz von Antisklerostin bei OI durch Mutationen in WNT1

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
- › 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 Uniklinik Köln und Logopädie der UniReha. Drittmittelgefördertes Projekt (Vertragspartner Biogen GmbH CU-Nr. 1200085/267-20)
- › Genetik von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und neuroendokrinen Störungen im Zusammenhang der Reproduktion - multizentrische Studie in Zusammenarbeit mit der Uniklinik Lausanne
- › Langzeitstudie zur Stabilität bei Patienten mit LKG unter Berücksichtigung von Dauer und Umfang der interdisziplinären Behandlung und Evaluierung der Determinanten von langfristiger mundgesundheitsbezogener Lebensqualität
- › Innovative Messtechnik für Nasendeformitäten bei Patienten mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- › Klinisch-therapeutische Studie über die chirurgischen Resultate der Lippe von Patientinnen und Patienten mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalten

Zentrum für seltene Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko:

- › Register für Neuroblastome (Leiter: Prof. Simon)
- › Studie 'GBA ZSE (I) Struktur Pers Fach' !NB2045-LR für Niedrig- und Mittelrisikoneuroblastome
- › Studie Metro-NB 2012 für rezidierte Hochrisikoneuroblastome

Zentrum für genetisch bedingte Haut – und Bindegewebserkrankungen

- › MYPER: Muskelinnenmechanik bei Personen mit generalisierter Gelenkhypermobilität: Ein Vergleich von Patienten mit Hypermobility Spektrum Disorder (HSD)/ Ehler Danlos Syndromen (EDS) vs. Tänzern vs. Gesunden nicht-hypermobilen Kontrollpersonen
- › Prävalenz und Versorgungsbedarf psychischer Komorbiditäten und Schmerzen bei Patienten mit einer generalisierten symptomatischen Hypermobilität im Rahmen der Hypermobilitäts-Spektrum-Disorder (HSD)/ Ehlers-Danlos-Syndrome (EDS) (kooperation PSychosomatik Universitätsklinik Köln)

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 CESEK und die zugeordneten B-Zentren 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 Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko:

- › 2017 GPOH Guidelines for Diagnosis and Treatment of Patients with Neuroblastic Tumors - PubMed (nih.gov)
- › Thieme E-Journals - Nuklearmedizin - NuclearMedicine/Abstract (thieme-connect.de)
- › Childhood cancer predisposition syndromes—A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology - Ripperger - 2017 - American Journal of Medical Genetics Part A - Wiley Online Library

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen im Kindes – und Jugendalter

- › "Leitlinie: Hypoparathyreoidismus" Registrierungsnummer: 174-005, Entwicklungsstufe: S1, Federführende Fachgesellschaft(en): Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie e.V. (DGKED)"
- › "Leitlinie: Vitamin-D-Mangel-Rachitis" Registrierungsnummer: 174-007, Entwicklungsstufe: S1, Federführende Fachgesellschaft(en): Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie e.V. (DGKED)"
- › "Leitlinie: Rachitiden, hereditäre hypophosphatämische" Registrierungsnummer: 174-008, Entwicklungsstufe: S1, Federführende Fachgesellschaft(en): Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie e.V. (DGKED)"
- › "Leitlinie: Vitamin D-abhängige Rachitiden" Registrierungsnummer: 174-009, Entwicklungsstufe: S1, Federführende Fachgesellschaft(en): Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ)"

Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen im Kindesalter

- › AWMF-Leitlinie M. Fabry 2022 mitgeschrieben, Registernummer 030 - 134
- › 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 Renaler Dysplasie (in Vorbereitung)
- › Consensus Empfehlung ERA zu den ISTH Leitlinien zur TTP
- › Consensus Statement zur Verwendung von Tolvaptan bei ADPKD
- › AWMF Leitlinie Nierenzellkarzinom (Anteil zu erblichen Tumorerkrankungen)
- › Patientenleitlinie Nierenzellkarzinom (Anteil zu erblichen Tumorerkrankungen)
- › ERKNet Consensus Statement zur Behandlung renaler Manifestationen bei Tuberöser Sklerose
- › U.a. Leitlinien: KDIGO ADPKD, Zystennieren, Nephrotisches Syndrom; Konsensus: ERKNet LUTO, ERKNet Dysplasie, ERKNet/ESPN/GPN/CERTAIN: Recurrence of FSGS after Rtx

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
- › Steering Committee der Movement Disorder Society Pediatric Movement disorders Special Interest Group.

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)
- › Therapie der chronischen Pseudomasinfektion bei Mukoviszidose
- › ECFS standards for the provision of variant specific therapies (modulators) for pwCF

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)
- › Leitlinie: Therapie der Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte

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

3.7 Publikationen

Die Erforschung von seltenen Erkrankungen sowie die Entwicklung einheitlicher Diagnostik- und Therapiestandards ist ein zentraler Bestandteil der Arbeit des CESEK 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 2022 befindet sich im Anhang dieses Berichts.

3.8 Lehre

Alle B-Zentrenleiter sind an der medizinischen Ausbildung beteiligt, das CESEK 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 Uniklinik Köln 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 Uniklinik Köln 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 Centrums 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 CESEK 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 CESEK 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.

Das Zentrum führt regelmäßig mit den Typ B-Zentren Strategiemeetings durch. Im Mai 2022 wurden die wissenschaftliche Entwicklung, klinische Bedeutung und die virtuelle Kommunikation unter Gesichtspunkten der Qualitätsentwicklung und -sicherung besprochen.

Auf der Homepage des CESEK wird jedes Jahr ein Qualitätsbericht veröffentlicht.

Anhang

Publikationsliste 2022:

1. Rauch, F., M. Bober, T. Hart, L. L. Wekre, C. Raggio, K. Reed, O. Semler, T. van Welzenis, I. Westerheim, A. Mistry, J. Clancy, L. Booth, M. Rapoport and S. Prince (2022). "The Patient Clinical Journey and Socioeconomic Impact of Osteogenesis Imperfecta: A Systematic Review." *Journal of Bone and Mineral Research* 37: 317-317.
2. Yagdiran, A., C. Otto-Lambertz, P. Eysel and O. Semler (2022). "Joint-Preserving Therapy for Osteogenesis Imperfecta." *Osteologie*.
3. Kruse T, Braumann B. Kieferorthopädie als Fachdisziplin im Zentrum für Seltene Erkrankungen: Interdisziplinäre Behandlung von Patienten mit Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten und Robin Sequenz. Informationen aus Orthodontie & Kieferorthopädie 2022. 54. 155-162. 10.1055/a-1904-4004
4. Ishorst N, Henschel L, Thieme F, Drichel D, Sivalingam S, Mehrem S... Kruse T, & Mangold, Elisabeth. Identification of de novo variants in nonsyndromic cleft lip with/without cleft palate patients with low polygenic risk scores. *Molecular Genetics & Genomic Medicine* 2022. 10.1002/mgg3.2109.
5. Achterrath S, Kruse T, Neuschulz J, Graf I, Zöller J, Braumann B. Reducing the Burden of Care: Multidisciplinary Management of Late-Manifested Crouzon Syndrome—A Case Report. *Children* 2021; 8:1122. 10.3390/children8121122
6. Braumann B, Schachner P, Reinert S, Kruse T: Die interdisziplinäre Behandlung von Kindern mit Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten. *Kinder- und Jugendarzt* 2022. 53, 664-672
7. Höfer K, Turnowsky A, Ehren R, Taylan C, Plum G, Witte H, Noack MJ, Weber LT (2022) The impact of a needs-oriented dental prophylaxis program on bacteremia after toothbrushing and systemic inflammation in children, adolescents, and young adults with chronic kidney disease. *Pediatr Nephrol*, 37(2):403-414, doi: 10.1007/s00467-021-05153-1
8. Kluck R, Müller S, Jagodzinski C, Hohenfellner K, Büscher A, Kemper MJ, Oh J, Billing H, Thumfart J, Weber LT, Acham-Roschitz B, Arbeiter K, Tönshoff B, Hagenberg M, Kanzelmeyer N, Pavičić L, Haffner D, Zivicnjak M (2022) Body growth, upper arm fat area and clinical parameters in children with nephropathic cystinosis compared with other pediatric CKD entities, *J Inherit Metab Dis*. 2022 Jan 6. doi: 10.1002/jimd.12473.
9. Meyer M, Ruebsteck E, Eifinger F, Klein F, Oberthuer A, Van-Koningsbruggen-Rietschel S, Huenseler C, Weber LT (2022) Morbidity of Respiratory Syncytial Virus-infections (RSV): RSV compared with SARS-CoV-2 infections in children aged 0 - 4 years in Cologne, Germany *J Infect Dis*, doi: 10.1093/infdis/jiac052
10. Ehren R, Habbig S, Krupka K, Ernst A, Bald M, König S, Murer L, Özçakar ZB, Pohl M, Babenko N, Spartà G, Staude H, Dello Strologo L, Szabó AJ, Tönshoff B, Weber LT (2022) Prevalence and potential relevance of hyperuricemia in pediatric kidney transplant recipients—a CERTAIN registry analysis. *Pediatr Transplant*, 2022 Mar 9;e14265. doi: 10.1111/ptr.14265
11. Taylan C, Schaaf A, Dorn C, Schmitt CP, Loos S, Kanzelmeyer N, Pape L, Müller D, Weber LT, Thumfart J (2022) Safety of Therapeutic Apheresis in Children and Adolescents. *Front Pediatr*, doi: 10.3389/fped.2022.850819
12. Vollbach K, Schuetz C, Hedrich CM, Speth F, Mönkemöller K, Brunner J, Neudorf U, Rietschel C, Hospach A, Kallinich T, Hinze C, Wagner N, Tönshoff B, Weber LT, Latta K, Thumfart J, Bald M, Wiemann D, Zappel H, Tenbrock K, Haffner D (2022) Working Towards a Treat-to-Target Protocol in Juvenile Proliferative Lupus Nephritis - A Survey of Pediatric Rheumatologists and Nephrologists in Germany and Austria. *Front Pediatr*, doi: 10.3389/fped.2022.851998
13. O'Connell N, Oh J, Arbeiter K, Büscher A, Haffner D, Kaufeld J, Kurschat C, Mache C, Müller D, Patzer L, Weber LT, Tönshoff B, Weitz M, Hohenfellner K, Pape L (2022) Patients With Infantile Nephropathic Cystinosis in Germany and Austria: A Retrospective Cohort Study *Front Med (Lausanne)*, doi: 10.3389/fmed.2022.864554
14. Patry C, Höcker B, Dello Strologo L, Baumann L, Grenda R, Peruzzi L, Oh J, Pape L, Weber LT, Weitz M, Awan A, Carraro A, Zirngibl M, Hansen M, Müller D, Bald M, Pecqueux C, Krupka K, Fichtner A, Tönshoff B, Nyarangi-Dix J (2022) Timing of reconstruction of the lower urinary tract in pediatric kidney transplant recipients: A CERTAIN multicenter analysis of current practice. *Pediatr Transplant*, doi: 10.1111/ptr.1432
15. Dewald F, Suárez I, Johnen R, Grossbach J, Moran-Tovar R, Steger G, Joachim A, Rubio GH, Fries M, Behr F, Kley J, Lingnau A, Kretschmer A, Gude C, Baeza-Flores G, DelValle DL, Roblero-Hernandez A, Magana-Cerino J, Hernandez AT, Ruiz-Quinones J, Schega K, Linne V, Junker L, Wunsch M, Heger E, Knops E, Di Cristanziano V, Meyer M, Hünseler C, Weber LT, Lüers JC, Quade G, Wisplinghoff H, Tiemann C, Zotz R, Jomaa H, Pranada A, Herzum I, Cullen P, Schmitz FJ, Philippen P, Kirchner G, Knabbe C, Hellmich M, Buess M, Wolff A, Kossow A, Niessen J, Jeworutzki S, Schräpler JP, Lässig M, Dötsch J, Fätkenheuer G, Kaiser R, Beyer A, Rybniker J, Klein F (2022) Effective high-throughput RT-qPCR screening for SARS-CoV-2 infections in children *Nat Commun*, 25:13(1):3640. doi: 10.1038/s41467-022-30664-2
16. Ajiri R, Burgmaier K, Akinci N, Broekaert I, Büscher A, Dursun I, Duzova A, Eid LA, Fila M, Gessner M, Gokce I, Massella L, Mastrangelo A, Miklaszewska M, Prikhodina L, Ranchin B, Rangelov N, Rus R, Sever L, Thumfart J, Weber LT, Wühl E, Yilmaz A, Dötsch J, Schaefer F, Liebau MC (2022) Phenotypic Variability in Siblings With Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease. *Kidney Int Rep*, 4;7(7):1643-1652. doi: 10.1016/j.ekir.2022.04.095
17. Meyer M, Ruebsteck E, Dewald F, Klein F, Lehmann C, Huenseler C, Weber LT (2022) Clinical Aspects of the Subsequent SARS-CoV-2 Waves in Children from 2020 to 2022-Data from a Local Cohort in Cologne, Germany (n = 21,635) *Viruses*, 14(8):1607. doi: 10.3390/v14081607.
18. Taylan C, Weber LT (2022) "Don't let me be misunderstood": communication with patients from a different cultural background. *Pediatr Nephrol*, doi: 10.1007/s00467-022-05573-7
19. Patry C, Sauer LD, Sander A, Krupka K, Fichtner A, Brezinski J, Geissbühler Y, Aubrun E, Grinienko A, Strologo LD, Haffner D, Oh J, Grenda R, Pape L, Topaloğlu R, Weber LT, Bouts A, Kim JJ, Prytula A, König J, Shenoy M, Höcker B, Tönshoff B (2022) Emulation of the control cohort of a randomized controlled trial in pediatric kidney transplantation with Real-World Data from the CERTAIN Registry. *Pediatr Nephrol*, doi: 10.1007/s00467-022-05777-x. Online ahead of print.
20. Stich M, Di Cristanziano V, Tönshoff B, Weber LT, Dötsch J, Rammer MT, Rieger S, Heger E, Garbade SF, Burgmaier K, Benning L, Speer C, Habbig S, Haumann S (2022) Humoral immune response and live-virus neutralization of the SARS-CoV-2 omicron (BA.1) variant after COVID-19 mRNA vaccination in children and young adults with chronic kidney disease. *Pediatr Nephrol*, doi: 10.1007/s00467-022-05806-9. Online ahead of print.
21. Infliximab is an appropriate second-line therapy in infants with steroid refractory pyoderma gangrenosum. L M Lesmeister , J Peitz , J C von Kleist-Retzow , M A Lee-Kirsch , A Torrelo , I Tantcheva-Poor , I J Broekaert

22. Epidemiology of inherited epidermolysis bullosa in Germany. Has C, Hess M, Anemüller W, Blume-Peytavi U, Emmert S, Fölster-Holst R, Frank J, Giehl K, Günther C, Hammersen J, Hillmann K, Höflein B, Hoeger PH, Hotz A, Mai TA, Oji V, Schneider H, Süßmuth K, Tantcheva-Póór I, Thielking F, Zirn B, Fischer J, Reimer-Taschenbrecker A.J Eur Acad Dermatol Venereol. 2023 Feb;37(2):402-410. doi: 10.1111/jdv.18637. Epub 2022 Nov 1.PMID: 36196047
23. Assessment of the Genetic Spectrum of Uncombable Hair Syndrome in a Cohort of 107 Individuals. Basmanav FB, et al. JAMA Dermatol. 2022. PMID: 36044230
24. Occurrence of autoantibodies against skin proteins in patients with hereditary epidermolysis bullosa predisposes to development of autoimmune blistering disease. Lehr S, Felber F, Tantcheva-Póór I, Keßler C, Eming R, Nyström A, Rizzi M, Kiritsi D.Front Immunol. 2022 Jul 25;13:945176. doi: 10.3389/fimmu.2022.945176. eCollection 2022.PMID: 35958577 Free PMC article.
25. Herpes Simplex Virus 1 Can Bypass Impaired Epidermal Barriers upon Ex Vivo Infection of Skin from Atopic Dermatitis Patients. Maureen Möckel , Nydia C De La Cruz , Matthias Rüksam , Lisa Wirtz , Iliana Tantcheva-Poor , Wolfram Malter , Max Zinser , Thomas Bieber , Dagmar Knebel-Mörsdorf
- ## Reviews
26. Nüsken E, Weber LT (2022) IgA Vasculitis Nephritis. Current Opinions in Pediatrics, doi: 10.1097/MOP.0000000000001120
27. Taylan C, Weber LT (2022) An update on lipid apheresis for familial hypercholesterolemia. *Pediatr Nephrol.*, doi: 10.1007/s00467-022-05541-1
28. Pape L, Baghai M, Benz M, Burgmaier K, Ehren R, Haffner D, Höcker B, Hohenfellner K, König J, Konrad M, Kreuzer M, Krupka K, Liebau M, Oh J, Prüfe J, Schnabel D, Tönshoff B, Zivicnjak M, Weber LT (2022) Studientagung der Gesellschaft für Pädiatrische Nephrologie – Grundlage innovativer Forschung *Der Nephrologe*, 17 (3), 175-183
29. O'Donnell-Luria-Rodan syndrome: description of a second multinational cohort and refinement of the phenotypic spectrum phenotypic spectrum. Clara Velmans 1, Anne H O'Donnell-Luria 2 3, Emanuela Argilli 4, Frederic Tran Mau-Them 5 6, Antonio Vitobello 5 6, Marcus Cy Chan 7, Jasmine Lee-Fong Fung 7, Megan Rech 8, Angela Abicht 9, Marion Aubert Mucca 10, Jason Carmichael 11, Nicolas Chassaing 10, Robin Clark 12, Christine Coubes 13, Anne-Sophie Denommé-Pichon 5 6, John Karl de Dios 14, Eleina England 15, Benoit Funalot 16, Marion Gerard 17, Maries Joseph 11, Colleen Kennedy 11, Camille Kumps 18, Marjolaine Willems 19, Ingrid M B H van de Laar 20, Coranne Aarts-Tesselaar 21, Marjon van Slegtenhorst 20, Daphné Lehalle 16, Kathleen Leppig 22, Lennart Lessmeier 1, Lynn S Pais 3, Heather Paterson 2 23, Subhadra Ramanathan 12, Lance H Rodan 23 24, Andrea Superti-Furga 18, Brian H Y Chung 7, Elliott Sherr 4, Christian Netzer 1, Christian P Schaaf 8 25 26, Florian Erger 27
30. Assessment of the Genetic Spectrum of Uncombable Hair Syndrome in a Cohort of 107 Individuals. Basmanav FB, Cesarato N, Kumar S, Borisov O, Kokordelis P, Ralsler DJ, Wehner M, Axt D, Xiong X, Thiele H, Dolgin V, Gossmann Y, Fricker N, Dewenter MK, Weller K, Suri M, Reichenbach H, Oji V, Addor MC, Ramirez K, Stewart H, Garcia Bartels N, Weibel L, Wagner N, George S, Kilic A, Tantcheva-Poor I, Stewart A, Dikow N, Blaumeiser B, Medvecz M, Blume-Peytavi U, Farrant P, Grimalt R, Bertok S, Bradley L, Eskin-Schwartz M, Birk OS, Bygum A, Simon M, Krawitz P, Fischer C, Hamm H, Fritz G, Betz RC. JAMA Dermatol. 2022 Nov 1;158(11):1245-1253. doi: 10.1001/jamadermatol.2022.2319. PMID: 36044230
31. Herpes Simplex Virus 1 Can Bypass Impaired Epidermal Barriers upon Ex Vivo Infection of Skin from Atopic Dermatitis Patients. Möckel M, De La Cruz NC, Rüksam M, Wirtz L, Tantcheva-Poor I, Malter W, Zinser M, Bieber T, Knebel-Mörsdorf D. J Virol. 2022 Sep 14;96(17):e0086422. doi: 10.1128/jvi.00864-22. Epub 2022 Aug 15. PMID: 35969080 Free PMC article.
32. Occurrence of autoantibodies against skin proteins in patients with hereditary epidermolysis bullosa predisposes to development of autoimmune blistering disease. Lehr S, Felber F, Tantcheva-Póór I, Keßler C, Eming R, Nyström A, Rizzi M, Kiritsi D. Front Immunol. 2022 Jul 25;13:945176. doi: 10.3389/fimmu.2022.945176. eCollection 2022. PMID: 35958577 Free PMC article.
33. [Viral exanthems in children]. Fromme JE, Tantcheva-Póór I, Fölster-Holst R. Hautarzt. 2022 Jun;73(6):452-460. doi: 10.1007/s00105-022-05000-w. Epub 2022 May 25. PMID: 35612655 Free PMC article. Review. German.
34. IgA+ memory B-cells are significantly increased in patients with asthma and small airway dysfunction. Habener A, Grychtol R, Gaedcke S, DeLuca D, Dittrich AM, Happle C, Abdo M, Watz H, Pedersen F, König IR, Thiele D, Kopp MV, von Mutius E, Bahmer T, Rabe KF, Meyer-Bahlburg A, Hansen G; ALLIANCE Study Group as part of the German Center for Lung Research (DZL); Fuchs O, Roesler B, Welcherer N, Kohistani-Greif N, Kurz J, Landgraf-Rauf K, Laubhahn K, Maison N, Liebl C, Schaub B, Ege M, Illi S, Hose A, Zeitlmann E, Berbig M, Marzi C, Schaubberger C, Zissler U, Schmidt-Weber C, Ricklefs I, Diekmann G, Liboschik L, Voigt G, Sultansei L, Weckmann M, Nissen G, Kirsten AM, Waschki B, Herzmann C, Biller H, Gaede KI, Bovermann X, Steinmetz A, Husstedt BL, Nitsche C, Veith V, Szewczyk M, Brinkmann F, Malik A, Schwerk N, Dopfer C, Price M, Jirmo AC, Liu B, Calveron MR, Weber S, Foth S, Skevaki C, Renz H, Meyer M, Schildberg T, Rietschel E, van Koningsbruggen-Rietschel S, Alcazar M. Eur Respir J. 2022 Nov 3;60(5):2102130. doi: 10.1183/13993003.02130-2021. Print 2022 Nov. PMID: 35595320 Free PMC article.
35. T2-high asthma phenotypes across lifespan. Maison N, Omony J, Illi S, Thiele D, Skevaki C, Dittrich AM, Bahmer T, Rabe KF, Weckmann M, Happle C, Schaub B, Meyer M, Foth S, Rietschel E, Renz H, Hansen G, Kopp MV, von Mutius E, Grychtol R; ALLIANCE Study Group; ALLIANCE Study Group; Fuchs O, Roesler B, Welcherer N, Kohistani-Greif N, Kurz J, Landgraf-Rauf K, Laubhahn K, Liebl C, Ege M, Hose A, Zeitlmann E, Berbig M, Marzi C, Schaubberger C, Zissler U, Schmidt-Weber C, Ricklefs I, Diekmann G, Liboschik L, Voigt G, Sultansei L, Nissen G, König IR, Kirsten AM, Pedersen F, Watz H, Waschki B, Herzmann C, Abdo M, Biller H, Gaede KI, Bovermann X, Steinmetz A, Husstedt BL, Nitsche C, Veith V, Szewczyk M, Brinkmann F, Malik A, Schwerk N, Dopfer C, Price M, Jirmo AC, Habener A, DeLuca DS, Gaedcke S, Liu B, Calveron MR, Weber S, Schildberg T, van Koningsbruggen-Rietschel S, Alcazar M. Eur Respir J. 2022 Sep 29;60(3):2102288. doi: 10.1183/13993003.02288-2021. Print 2022 Sep., PMID: 35210326 Free PMC article.
36. The effect of TGF-beta1 polymorphisms on pulmonary disease progression in patients with cystic fibrosis. T. Trojan, M. Alejandre Alcazar, G. Fink, J.C. Thomassen, M. v. Maessenhausen, E. Rietschel, P. M. Schneider and S. van Konings-bruggen-Rietschel. BMC Pulmonary Medicine 2022;22:183; doi:10.1186/s12890-022-01977-1
37. Standards of care for CFTR variant-specific therapy (including modulators) for people with cystic fibrosis. Kevin W. Southern, Carlo Castellani, Elise Lammertyn, Alan Smyth, Donald VanDevanter, Silke van Koningsbruggen-Rietschel, Jörg Barben, Amanda Bevan, Edwin Brokaar, Sarah Collins, Gary J. Connett, Thomas W.V. Daniels, Jane Davies, Dimitri Declercq, Silvia Gartner, Andrea Gramegna, Naomi Hamilton, Jenny Hauser, Nataliya Kashirskaya, Laurence Kessler, Jacqueline Lowdon, Halyna Makukh, Clémence Martin, Lisa Morrison, Dilip Nazareth, Jacquelin Noordhoek, Ciaran O'Neill, Elizabeth Owen, Helen Oxley, Karen S. Raraigh, Caroline Raynal, Karen Robinson, Jobst Roehmel, Carsten Schwarz, Isabelle Sermet, Michal Shteinberg, Ian Sinha, Constance Takawira, Peter van Mourik, Marieke Verkleij, Michael D. Waller, Alistair Duff. J Cyst Fibros. 2022
38. Maternal and perinatal obesity induce bronchial obstruction and pulmonary hypertension via IL6-FoxO1 axis in later life. Dharmesh Hirani^{1,2}, Cristina M. Alvira³, Soula Danopoulos⁴, Carlos Milla³, Michele Donato⁵, Liu Tian⁶, Jasmine Mohr^{1,2}, Katharina Dinger^{1,2}, Christina Vohlen^{1,7}, Silke v. Koningsbruggen-Rietschel⁷, Stefan Rose-John⁸, Margarete Odenthal⁹, Gloria S. Pryhuber¹⁰, Christian Pallasch¹¹, Saivash Mansour¹², Rajkumar Savai^{12,13}, Werner Seeger¹², 13,

- Purvesh Khatri⁵, Denise Al Alam⁴, Jörg Dötsch⁷, Miguel A. Alejandre Alcazar^{1,2,7,13}
Nature Research 2022
39. Morbidity of Respiratory Syncytial Virus-infections (RSV): RSV compared with SARS-CoV-2 infections in children aged 0 – 4 years in Cologne, Germany. Meike Meyer, Esra Ruebsteck, Frank Eifinger, Florian Klein, André Oberthuer, Silke van Koningsbruggen-Rietschel, Christoph Huenseler*and Lutz Thorsten Weber*. (*authors contributed equally) *J Infect. Dis.* 2022 Feb 16;jiac052. doi:org/10.1093/infdis/juac052
 40. Macrophage-derived IL-6 trans-signalling as a novel target in the pathogenesis of bronchopulmonary dysplasia. Dharmesh Hirani¹², Cristina M Alvira³, Soula Danopoulos⁴, Carlos Milla³, Michele Donato⁵, Lu Tian⁶, Jasmine Mohr¹², Katharina Dinger¹², Christina Vohlen¹⁷, Jaco Selle¹, Silke v Koningsbruggen-Rietschel¹⁷, Verena Barbarino⁸, Christian Pallasch⁹, Stefan Rose-John⁹, Margarete Odenthal¹⁰, Gloria s Prhuber¹¹, Siavash Mansouri¹², Rajkumar Sava^{12,13}, Werner Seeger^{12,13}, Purvesh Khatri⁵, Denise Al Alam⁴, Jörg Dötsch⁷, Miguel A Alejandre Alcazar^{14,2,13,15}. *Eur Respir J.* 2022 Feb 17;59(2):2002248. doi:10.1183/13993003.02248-2020. Print 2022 Feb.
 41. MRI correlates of motoneuron loss in SMA. Sprenger-Svačina A, Haensch J, Weiss K, Große Hokamp N, Maintz D, Schlamann M, Fink GR, Schloss N, Laukamp K, Wunderlich G, Lehmann HC, Lichtenstein T. *J Neurol.* 2023 Jan;270(1):503-510. doi: 10.1007/s00415-022-11326-1. Epub 2022 Oct 1., PMID: 36180649 Free PMC article.
 42. Persistent hypokalaemia and intermittent muscle weakness. Rabenstein M, Abicht A, Brunn A, Lehmann H, Wunderlich G. *Pract Neurol.* 2022 Dec;22(6):518-520. doi: 10.1136/pn-2022-003433. Epub 2022 Jul 30., PMID: 35907633
 43. Antibody response after COVID-19 vaccination in intravenous immunoglobulin-treated immune neuropathies. Svačina MKR, Meißner A, Schweitzer F, Ladwig A, Sprenger-Svačina A, Klein I, Wüstenberg H, Kohle F, Schneider C, Grether NB, Wunderlich G, Fink GR, Klein F, Di Cristanziano V, Lehmann HC. *Eur J Neurol.* 2022 Nov;29(11):3380-3388. doi: 10.1111/ene.15508. Epub 2022 Aug 8., PMID: 35842740 Free PMC article.
 44. Long-term benefit of pallidal deep brain stimulation in a patient with VPS16-associated dystonia. Petry-Schmelzer JN, Park J, Haack TB, Visser-Vandewalle V, Barbe MT, Wunderlich G. *Neurol Res Pract.* 2022 May 30;4(1):21. doi: 10.1186/s42466-022-00185-w. PMID: 35644611 Free PMC article. No abstract available.
 45. Expanded Genetic Spectrum and Variable Disease Onset in AOPEP-Associated Dystonia. Menden B, Gutschalk A, Wunderlich G, Haack TB. *Mov Disord.* 2022 May;37(5):1113-1115. doi: 10.1002/mds.29021. PMID: 35587627 No abstract available.
 46. Transcript-Specific Loss-of-Function Variants in VPS16 Are Enriched in Patients With Dystonia. Park J, Reilaender A, Petry-Schmelzer JN, Stöbe P, Cordts I, Harmuth F, Rautenberg M, Woerz SE, Demidov G, Sturm M, Ossowski S, Schwaibold EMC, Wunderlich G, Paus S, Saft C, Haack TB. *Neurol Genet.* 2021 Dec 7;8(1):e644. doi: 10.1212/NXG.0000000000000644. eCollection 2022 Feb., PMID: 34901436 Free PMC article.
 47. ACUTE EXUDATIVE POLYMORPHOUS VITELLIFORM MACULOPATHY ASSOCIATED WITH PRIMARY EPSTEIN-BARR VIRUS INFECTION. Lentzsch AM, Dooling V, Wegner I, Di Cristanziano V, Sadda SR, Freund KB, Liakopoulos S. *Retin Cases Brief Rep.* 2022 Nov 1;16(6):740-746. doi: 10.1097/ICB.0000000000001066. PMID: 33031214
 48. Comparison of swept-source versus spectral-domain optical coherence tomography angiography for detection of macular neovascularization. Lentzsch A, Schöllhorn L, Schnorr C, Siggel R, Liakopoulos S. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2022 Jan;260(1):113-119. doi: 10.1007/s00417-021-05229-6. Epub 2021 Jul 6. PMID: 34226972 Free PMC article.
 49. Impact of Early Intraocular Pressure Elevation on Postoperative Outcomes After Descemet Membrane Endothelial Keratoplasty in Non-glaucoma Patients. Lentzsch AM, Adler W, Siebelmann S, Grajewski R, Schrittenlocher S, Bachmann BO, Cursiefen C, Heindl LM, Matthaei M. *Cornea.* 2022 Jan 1;41(1):83-88. doi: 10.1097/ICO.0000000000002778. PMID: 34074893
 50. A Deep Learning Framework for the Detection and Quantification of Reticular Pseudodrusen and Drusen on Optical Coherence Tomography. Schwartz R, Khalid H, Liakopoulos S, Ouyang Y, de Vente C, González-Gonzalo C, Lee AY, Guymer R, Chew EY, Egan C, Wu Z, Kumar H, Farrington J, Müller PL, Sánchez CI, Tufail A. *Transl Vis Sci Technol.* 2022 Dec 1;11(12):3. doi: 10.1167/tvst.11.12.3. PMID: 36458946 Free PMC article.
 51. Long-term visual and anatomic outcomes of patients with peripapillary pachychoroid syndrome. Xu D, Garg E, Lee K, Sakurada Y, Amphornphruet A, Phasukkijwatana N, Liakopoulos S, Pautler SE, Kreiger AE, Yzer S, Lee WK, Sadda S, Freund KB, Sarraf D. *Br J Ophthalmol.* 2022 Apr;106(4):576-581. doi: 10.1136/bjophthalmol-2019-315550. Epub 2020 Dec 21. PMID: 33355149
 52. Observational outcomes in proliferative diabetic retinopathy patients following treatment with ranibizumab, panretinal laser photocoagulation or combination therapy - The non-interventional second year follow-up to the PRIDE study. Lang GE, Stahl A, Voegeler J, Quiering C, Zaremba L, Lorenz K, Spital G, Liakopoulos S. *Acta Ophthalmol.* 2022 Mar;100(2):e578-e587. doi: 10.1111/aos.14907. Epub 2021 Jun 14. PMID: 34121335
 53. OCT Signs of Early Atrophy in Age-Related Macular Degeneration: Interreader Agreement: Classification of Atrophy Meetings Report 6. Wu Z, Pfau M, Blodi BA, Holz FG, Jaffe GJ, Liakopoulos S, Sadda SR, Staurengi G, Bjelopera E, Brown T, Chang P, Choong J, Corradetti G, Corvi F, Domalpally A, Hurtenbach C, Nittala MG, Olson A, Pak JW, Pappé J, Saßmannshausen M, Skalak C, Thiele S, Guymer RH, Schmitz-Valckenberg S. *Ophthalmol Retina.* 2022 Jan;6(1):4-14. doi: 10.1016/j.oret.2021.03.008. Epub 2021 Mar 23. PMID: 33766801
 54. Dystonia management across Europe within ERN-RND: current state and future challenges. Centen LM, Pinter D, van Egmond ME, Graessner H, Kovacs N, Koy A, Perez-Dueñas B, Reinhard C, Tijssen MAJ, Boesch S. *J Neurol.* 2023 Feb;270(2):797-809. doi: 10.1007/s00415-022-11412-4. Epub 2022 Oct 6. PMID: 36201015 Free PMC article.
 55. Quality of Life After Deep Brain Stimulation of Pediatric Patients with Dyskinetic Cerebral Palsy: A Prospective, Single-Arm, Multicenter Study with a Subsequent Randomized Double-Blind Crossover (STIM-CP). Koy A, Kühn AA, Huebl J, Schneider GH, van Riesen AK, Eckenweiler M, Rensing-Zimmermann C, Coenen VA, Krauss JK, Saryyeva A, Hartmann H, Haeussler M, Volkmann J, Matthias C, Horn A, Schnitzler A, Vesper J, Gharabaghi A, Weiss D, Bevo A, Marks W, Pomykal A, Monbaliu E, Borck G, Mueller J, Prinz-Langenohl R, Dembek T, Visser-Vandewalle V, Wirths J, Schiller P, Hellmich M, Timmermann L; STIM-CP investigators. *Mov Disord.* 2022 Apr;37(4):799-811. doi: 10.1002/mds.28898. Epub 2021 Dec 29. PMID: 34967053 Clinical Trial.
 57. A defect in molybdenum cofactor binding causes an attenuated form of sulfite oxidase deficiency. Kaczmarek AT, Bender D, Gehling T, Kohl JB, Daimagüler HS, Santamaria-Araujo JA, Liebau MC, Koy A, Cirak S, Schwarz G. *J Inher Metab Dis.* 2022 Mar;45(2):169-182. doi: 10.1002/jimd.12454. Epub 2021 Nov 24. PMID: 34741542
 58. The phenotypic spectrum of PCDH12 associated disorders - Five new cases and review of the literature. Fazeli W, Bamborschke D, Moawia A, Bakhtiari S, Tafakhori A, Giersdorf M, Hahn A, Weik A, Kolzter K, Shafiee S, Jin SC, Körber F, Lee-Kirsch MA, Darvish H, Cirak S, Krueger MC, Koy A. *Eur J Paediatr Neurol.* 2022 Jan;36:7-13. doi: 10.1016/j.ejpn.2021.10.011. Epub 2021 Oct 30.
 59. Patient-reported experience of clinical care of osteogenesis imperfecta (OI) during the COVID-19 pandemic. Smyth D, Hytiris M, Kelday C, McDonnell C,

Burren C, Gardner A, Mills L, Parekh S, Semler O, Stewart A, Westerheim I, Javaid MK, Osborne P, Ahmed SF. *Front Public Health*. 2023 Jan 4;10:951569. doi: 10.3389/fpubh.2022.951569. eCollection 2022. PMID: 36684962 Free PMC article.

60. Lower limb bone geometry in adult individuals with X-linked hypophosphatemia: an observational study. Scorcelletti M, Kara S, Zange J, Jordan J, Semler O, Schönau E, Rittweger J, Ireland A, Seefried L. *Osteoporos Int*. 2022 Jul;33(7):1601-1611. doi: 10.1007/s00198-022-06385-z. Epub 2022 Apr 18. PMID: 35435480 Free PMC article.
61. Diagnostic Evaluation of the Functional Muscle-Bone Unit in Children With Cerebral Palsy With and Without Low Trauma Fractures. Schafmeyer L, Al-Monajjed M, Linden T, Wunram HL, Semler O, Schoenau E, Duran I. *J Clin Densitom*. 2022 Jul-Sep;25(3):334-342. doi: 10.1016/j.jocd.2022.01.002. Epub 2022 Jan 10. PMID: 35168895
62. Vibration assisted rehabilitation in patients with Pompe disease: A case series. Jones A, Duran I, Stark C, Spiess K, Semler O, Schoenau E. *J Musculoskelet Neuronal Interact*. 2022 Jun 1;22(2):284-291. PMID: 35642707 Free PMC article.
63. Editorial: New Therapeutic Options for Rare Diseases. Meyer S, Yeh EA, Brunner J, Semler O, Gropman A. *Front Pediatr*. 2022 Jan 24;9:832395. doi: 10.3389/fped.2021.832395. eCollection 2021. PMID: 35141184 Free PMC article. No abstract available.



**UNIKLINIK
KÖLN**

Centrum 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