

Zentrum für Seltene Erkrankungen (CESEK)

Qualitätsbericht 2024



Inhalt

1	Das Zentrum für Seltene Erkrankungen der Uniklinik Köln im Überblick	3
1.1	Aufbau und Organisation	3
1.2	Organisation des Erstkontaktes	5
1.3	Patientenpfad des CESEK	6
1.4	Fallzahlen 2024	8
2	Die Arbeit des Typ-A-Zentrums des CESEK	9
2.1	Vernetzung	9
2.1.1	NRW ZSE - Das Netzwerk der Zentren für Seltene Erkrankungen in NRW	9
2.1.2	Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland (AG-ZSE)	9
2.1.3	NAMSE-Netz e.V.	9
2.2	Öffentlichkeitsarbeit	9
2.3	Lehre	10
2.4	Interdisziplinäre und multiprofessionelle Teams	10
3	Die Arbeit der Typ-B-Zentren des CESEK	11
3.1	Vernetzung und Teilnahme an Innovationsfondprojekten	11
3.2	European Reference Networks (ERNs)	12
3.2.1	ERKNet	12
3.2.2	ERN BOND	12
3.2.3	ERN-LUNG	12
3.3	Deutsche Referenznetzwerke	13
3.3.1	NetsOs	13
3.3.2	Cranio Net	13
4	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	14
4.1	Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE)	15
4.2	DASNE (Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen)	15
5	Informationsveranstaltungen für Betroffene 2024	17
6	Transition	18
7	Register und Biobanken	20
8	Forschungstätigkeit/laufende Studien	22
9	Leitlinien und Konsensuspapiere 2024	26
10	Lehre	28
11	Qualitätsverbessernde Maßnahmen	29
12	Publikationsliste 2024	30

1 Das Zentrum für Seltene Erkrankungen der Uniklinik Köln im Überblick

Das Zentrum 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 Seltene 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.

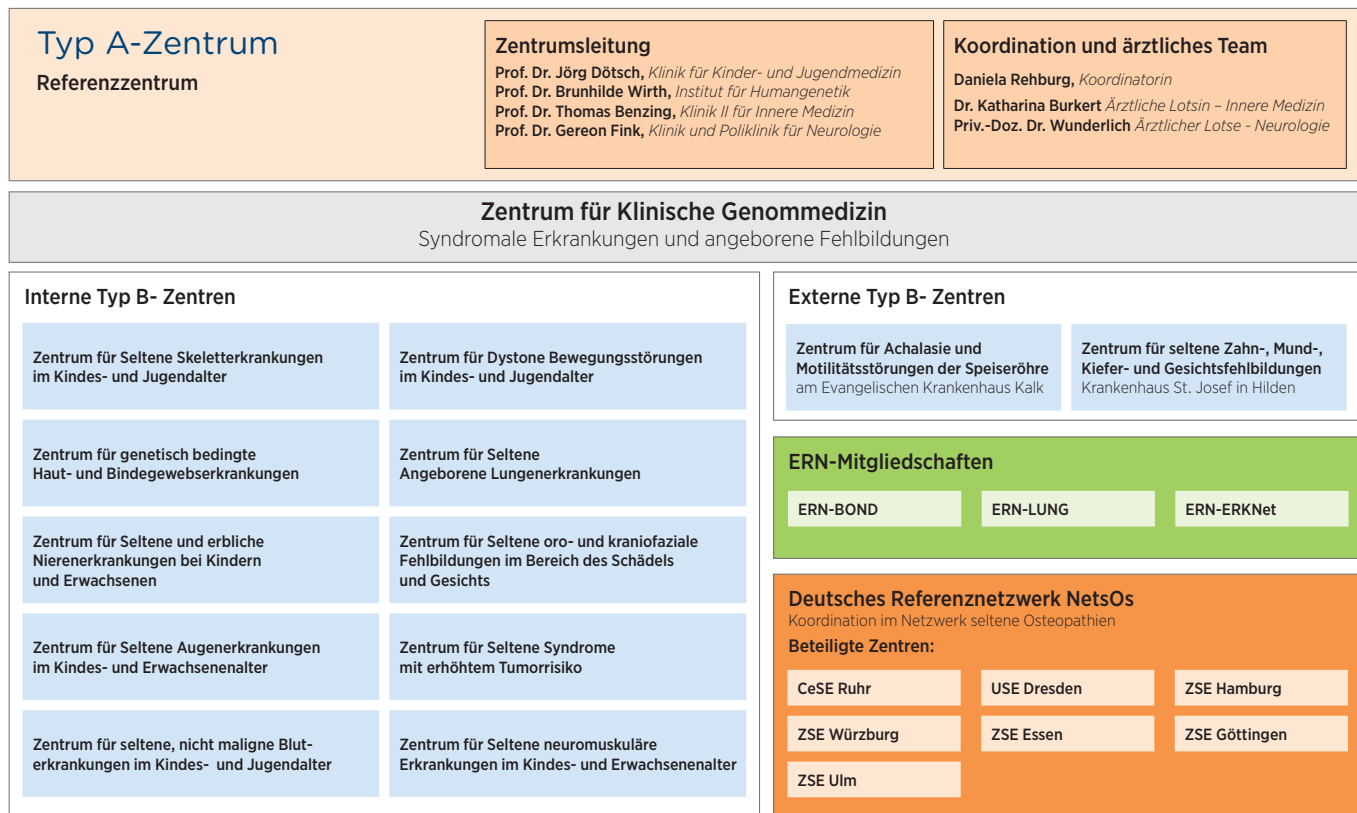
Der Vorstand des Typ A-Zentrums wird gebildet aus Vertretern der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin, dem Institut für Humangenetik, der Klinik und Poliklinik für Innere Medizin II und der Klinik und Poliklinik für Neurologie. Die Sprecherfunktion des Typ A-Zentrums wird durch Herrn Prof. Dr. med. Jörg Dötsch übernommen, ärztliche Lotsen sind Frau Dr. med. Katharina Burkert und Herr Priv.-Doz. Dr. Wunderlich.

2024 waren 14 Typ-B-Zentren im CESEK integriert. Alle 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 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. Das CESEK ist Mitglied von NAMSE Netz e.V. und der AG ZSE Deutschland.

Das CESEK nimmt 2024 an insgesamt 3 European Reference Networks (ERNs) teil und übernimmt koordinierende Aufgaben in einem Deutschen Referenz Netzwerk.

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



In allen Typ-B Zentren und dem Typ A-Zentrum stehen die Leiterinnen und Leiter 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 Ansprechpartnerinnen und Ansprechpartner für Patientinnen und Patienten, deren Angehörige, ärztliche Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter sowie weitere Leistungserbringer (z. B. andere Krankenhäuser, Reha – Einrichtungen, niedergelassene Ärztinnen und Ärzte).

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

An 9 von 14 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 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 Verbünden, um innovative Diagnostikstrategien zu entwickeln und im klinischen Alltag zu etablieren.

Das Zentrum 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 Patientinnen und Patienten erhalten nach einer Exomsequenzierung eine Diagnose.

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/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen/patient-werden/](https://www.uk-koeln.de/kliniken-institute-und-zentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen/patient-werden/)).

Die Kontaktaufnahme kann weiterhin auch telefonisch, per Fax, Post oder Email an das Zentrale Postfach des CESEK erfolgen:

Kontakt:

Uniklinik Köln

Sekretariat des Zentrums für Seltene Erkrankungen

Mara Borjans

E-Mail: mara.borjans@uk-koeln.de

Koordination Zentrum für Seltene Erkrankungen

Daniela Rehbarg, Dipl. Betriebswirtin, Schwerpunkt Gesundheitsmanagement

Kerpener Str. 62, 50937 Köln

E-Mail: CESEK@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 Präsenzprechstunde für unklare Diagnosen kontaktiert. Die Sprechstundenzeiten können Sie unserer Homepage entnehmen. Wir bieten sowohl Präsenzprechstunden als auch Videosprechstunden an.

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

1.3 Patientenpfad des CESEK

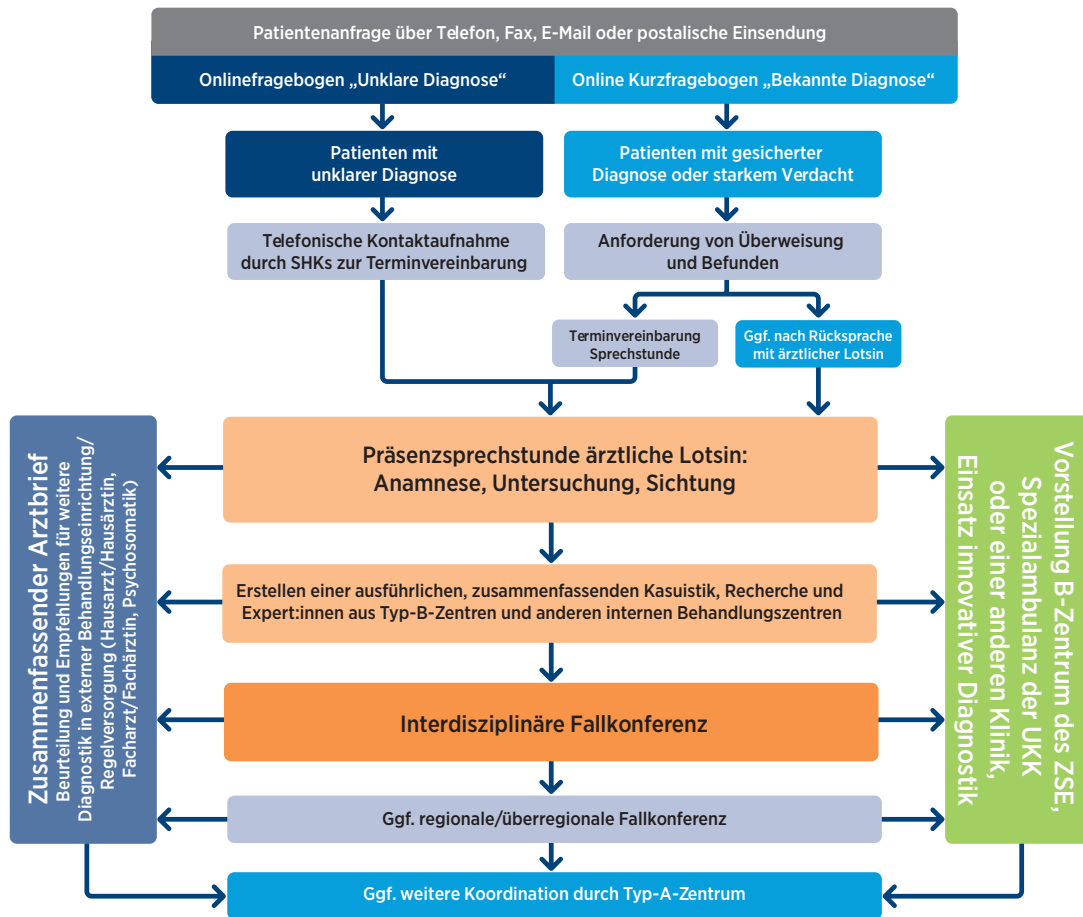
Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen benötigen im Durchschnitt 7 Jahre bis die richtige Diagnose gestellt wird. Patientinnen und Patienten die trotz zahlreicher Arztkontakte ohne Diagnose ihrer somatischen Beschwerden bleiben, sollen in einem Zentrum für seltene Erkrankungen durch die 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 Patientinnen und 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:

Patientenpfad CESEK V1 08/2022



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

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

Das Virtuelle Krankenhaus

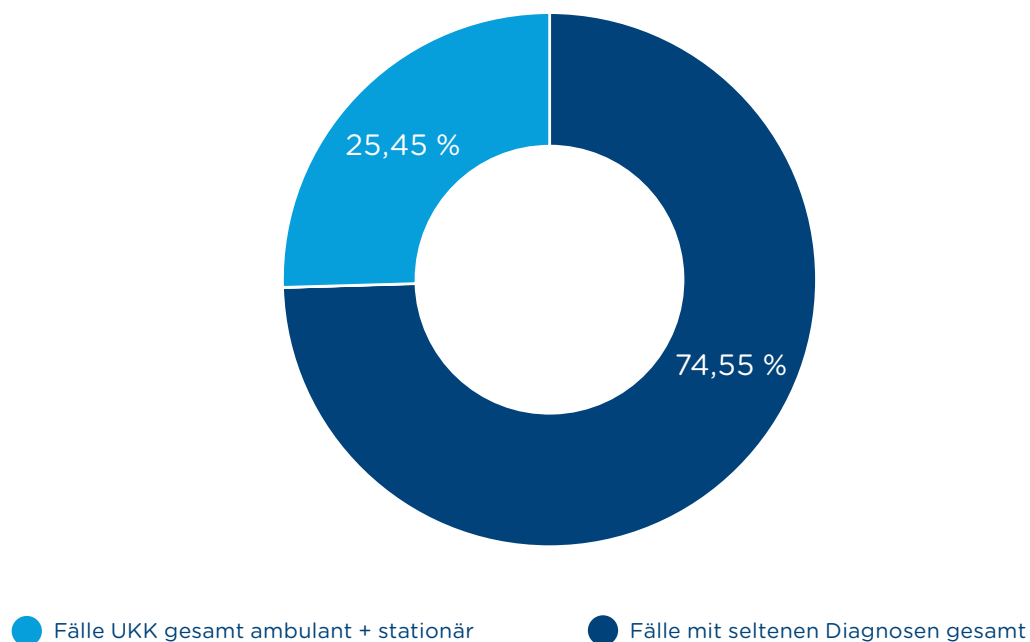
Das Zentrum für Seltene Erkrankungen ist seit 2023 Konsilgeber im Virtuellen Krankenhaus (VKH). Das VKH in bietet NRW die deutschlandweit erste Plattform, die fachärztliche Expertise im Land flächendeckend digital vernetzt.

Das VKH bietet für den ärztlichen kollegialen Austausch mittels Telekonsil eine unabhängige digitale und kostenfreie Vermittlungs- und Serviceplattform an.

Als Konsilgeber können wir unsere interdisziplinäre und gebündelte Expertise eines nach GBA ausgewiesenen Zentrums für seltene Erkrankungen für Patientinnen und Patienten mit V.a. auf eine seltene Erkrankung bieten. Hinsichtlich bereits diagnostizierter Patientinnen und Patienten bieten wir im Rahmen unserer Typ B-Zentren gerne eine Anbindung an.

Für den Datenaustausch mit den Konsilnehmern kann die elektronische Fallakte (EFA) genutzt werden und Telekonsile werden sicher und rechtskonform durchgeführt.

1.4 Fallzahlen 2024



Kodierung mit Orphancodes

Gemäß §301 Abs. 2 Satz 4 und 5 SGB V und den entsprechenden Veröffentlichungen des Bundesinstituts für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) haben Krankenhäuser ab dem 01.04.2023 Angaben zu Seltenen Erkrankungen gemäß der Alpha ID-SE Kodierung vorzunehmen. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln hat dazu die technischen Voraussetzungen geschaffen und trägt so zur Gewinnung epidemiologischer Erkenntnisse zu Seltenen Erkrankungen bei. Dieses Wissen befördert die Forschung, Diagnostik und Therapie von Seltenen Erkrankungen und verbessert so die Lebens- und Versorgungsqualität von Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

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 und Wissenschaftsstrukturen auszubauen und zu weiterzuentwickeln.

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

Das NRW - ZSE wurde durch Förderung des Ministeriums für Arbeit, Gesundheit und Soziales (MAGS) aufgebaut und hat seine Verstetigung in einem Kooperationsvertrag festgehalten und führt die Inhalte konstant fort. So findet jährlich ein gemeinsames Symposium „Zebras und Kolibris“ für ärztliches Personal statt und für Studierende wird eine Fortbildungsakademie (FAKSE) „MasterClass“ angeboten. Auch in 2024 konnten zahlreiche Veranstaltungen zur Fort- und Weiterbildung durch das Netzwerk angeboten werden. Eine Gesamtübersicht der Veranstaltungen – auch für Zukünftige – finden Sie unter dem folgenden Link: **Veranstaltungsübersicht – NRW-ZSE**.

Außerdem finden seit 2020 regelmäßig gemeinsame Fallkonferenzen für Patientinnen und 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. 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 Patientinnen und 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 Presseabteilung der Uniklinik Köln. Die Abteilung für Unternehmenskommunikation und Marketing nimmt an den regelmäßigen Zentrumsitzungen teil.

Die Presseabteilung koordiniert sowohl die klassischen Print- und Rundfunkbeiträge, als auch die Öffentlichkeitsarbeit über digitale Kanäle wie die Onlinedienste Twitter und Youtube auf unserer Homepage und auf Youtube zur Patienteninformation veröffentlicht.

Imagefilme über das Typ A-Zentrum und die Typ B-Zentren werden auf unserer Homepage und auf dem klinikeigenen Youtube-Kanal zur Patienteninformation einem breitem Publikum zur Verfügung gestellt. <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

2024 hat das CESEK im Wintersemester seinen Wahlpflichtblock „Der Seltene Fall“ angeboten. Damit soll bereits im Medizinstudium für das Thema der seltenen Erkrankungen sensibilisiert und die jungen Nachwuchsfachärztinnen 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. Die Förderung von fächerübergreifendem Denken einerseits und der Erweiterung von fachlich-analytischen Fähigkeiten andererseits sind Kernziele dieses WPB.

Studierende empfehlen auch 2024 den WPB 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 2024 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 Zentrum 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.

3 Die Arbeit der Typ-B-Zentren des CESEK

Die Typ-B- Zentren arbeiten krankheits- oder krankheitsgruppenspezifisch für Patientinnen und 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 und Teilnahme an Innovationsfondprojekten

Teilnahme am GBA - Innovationsfondprojekt Fair4Rare

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.

Durch die starke Vernetzung und den Austausch können gemeinsame Forschungsprojekte auf den Weg gebracht werden, die helfen sollen die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit einer Seltene Erkrankung zu verbessern.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen nimmt gemeinsam mit dem Typ B-Zentrum für seltene Skeletterkrankungen als Konsortialpartner bei dem GBA-Innovationsfondprojekt FAIR4Rare teil. Dabei handelt es sich um eine begleitende Evaluation des Aufbauprozesses eines offenen Nationalen Registers für Seltene Erkrankungen (NARSE).

Das Nationale Register für Seltene Erkrankungen (NARSE) dient dazu, langfristig möglichst viele Betroffene zu erfassen, um so die gesundheitlichen Auswirkungen und die Versorgungsstrukturen dieser Erkrankungen in Deutschland zu ermitteln. Es arbeitet nach den standardisierten und international genutzten FAIR-Prinzipien (Findable, Accessible, Interoperable, Reusable – auf Deutsch: auffindbar, zugänglich, vergleichbar, wiederverwendbar).

Im Projekt FAIR4Rare wird geprüft, inwieweit das NARSE Versorgungslücken schließen kann. Der Fokus liegt dabei auf Mukoviszidose, Fragilitätskrankungen und genetisch bedingten Adipositasformen. Dabei soll der Minimaldatensatz, also die unbedingt erforderlichen Informationen über einen Krankheitsfall, für das Register überarbeitet werden. Ziel der Arbeiten ist, dass die Patientendaten im digitalen Register zuverlässiger auffindbar sind und so mehr Betroffene am Fortschritt in Diagnostik und Therapie Seltene Erkrankungen teilhaben können.

Untersucht werden die NARSE-Arbeitsverfahren anhand der Kriterien einer SWOT-Analyse, also Stärken (Strengths) und Schwächen (Weaknesses) sowie Möglichkeiten (Opportunities) und Gefährdungen (Threats). Dazu werden die Nutzerinnen und Nutzer des NARSE befragt und die Daten des Registers mit den Datenbeständen der Medizininformatik-Initiative des Bundesministeriums für Bildung und Forschung und dem Deutschen Mukoviszidose Register verglichen. Aus den Analysen werden Handlungsempfehlungen für die Weiterentwicklung des NARSE im Rahmen der bestehenden Strukturen abgeleitet. Das Projekt wird für 30 Monate mit insgesamt ca. 1,4 Millionen Euro gefördert.

Im Erfolgsfall können die Ergebnisse des FAIR4Rare-Projekts helfen, im Gesundheitssystem Entscheidungen zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen zu treffen. Weitere Informationen erhalten Sie unter <https://innovationsfonds.g-ba.de/projekte/versorgungsforschung/fair4rare.536>

3.2 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.

3.2.1 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 Patientinnen und 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>

3.2.2 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>

3.2.3 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>

3.3 Deutsche Referenznetzwerke

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.

3.3.1 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://Zentrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/versorgungsnetze/netsos>

3.3.2 Cranio Net

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen nimmt mit seinem Typ B-Zentrum für seltene Oro- und kraniofaziale Fehlbildungen an diesem Deutschen Referenznetzwerk als Kooperationspartner teil. CRANIO-Net ist ein Zusammenschluss deutscher Fachzentren für Seltene Erkrankungen, die Eltern, Angehörigen und Betroffenen mit kraniofazialen Fehlbildungen, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte oder Seltenen Hals-Nasen-Ohren-Erkrankungen ihre vernetzte Expertise anbieten. Unser Anspruch hierbei ist die qualifizierte und persönliche Unterstützung und Hilfe vom ersten Kontakt bis hin zu einer langjährigen Begleitung in Diagnostik und Therapie.

4 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter

- › 21.–22.11.2024 Österreichische Gesellschaft für Pädiatrie
- › 16.11.2024 Deutsche Gesellschaft für Kinderschutz in der Medizin
- › 05.10.2024 Deutsche Gesellschaft für Glasknochen
- › 25.09.2024 Deutsche Gesellschaft für pädiatrische Endokrinologie
- › 19.09.2024 Deutsche Gesellschaft für Kinderheilkunde
- › 28.08.2024 Kinderärztlicher Nachmittag
- › 31.07.2024 Webinar Achondroplasie
- › 17.07.2024 Osteokolleg
- › 05.07.2024 Gesellschaft Pränatalmedizin
- › 22.06.2024 Int. Conference on childrens bone health
- › 12.–14.06.2024 Eurordis EU-Patientenvertretung
- › 30.05.2024 2 Treffen Selbsthilfegruppe OI
- › 15.–16. 05.2024 Weiterbildungskurs DGPeD
- › 14/16.03.2024 Osteologie
- › 06.03.2024 Deutsche Gesellschaft für Kinderorthopädie

Zentrum für Seltene neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter

- › Sitzungen des Neuromuskulären Zentrums Nordrhein, 3 x jährlich
- › Monatliche Fallkonferenzen der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE), „online“-Veranstaltung
- › 27.04.2024 Genetische Diagnostik und Präzisionstherapie in Neurologie und Neuropädiatrie (Symposium des MGZ München)
- › 08.11.2024 Neurolibris – Junge Neurologen und Seltene Erkrankungen (Kongress der DGN, Berlin)

Zentrum für Seltene oro- und kraniofaziale Fehlbildungen

- › Manufacturing and handling of an adjustable velar extension and safety mechanism in Tübingen palatal plate for Pierre Robin sequence. All India Institute of Medical Sciences Rishikesh, India.
- › 11.–12.10.2024 Deutscher Interdisziplinärer Arbeitskreis für Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten/kraniofaziale Anomalien 36. Symposium in Mainz. Objektive und subjektive Wahrnehmung der Gesichtssymmetrie bei Patienten mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalten)
- › Primary and secondary treatment of children with orofacial malformations. Vietnam.
- › 27.04.2024 Die interdisziplinäre Behandlung von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, Eröffnungssymposium der Sektion für Phoniatrie & Pädaudiologie am Johanniter Waldkrankenhaus Bonn
- › 05.06.2024 Kieferorthopädische Aspekte bei der interdisziplinären Behandlung von Spaltfehlbildungen, Assistententag des Jungen Forums, Heidelberg
- › 21.–23.05.2024 Fortbildung Berlin: Thema Schädeldeformitäten
- › 24.05.2024 Frühfortbildung MKG: Schädeldeformitäten
- › 31.05.2024 Frühfortbildung Lippen- Kiefer - Gaumenspalten

Zentrum für Seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und Erwachsenen

- › 27.01.2024 FOrMe-Patiententag zum Nephrotischen Syndrom
- › 09.03.2024 TMA-Symposium
- › 19.03.2024 Nephro Aktuell

Zentrum für ungeklärte syndromale Erkrankungen des Kindesalters

- › 17.09.2024 Lecture 72: Klinische Genetik Nordrhein“-Treffen 2024 in Köln

Zentrum für seltene nicht maligne Bluterkrankungen

- › 03.–05.05.2024 Vortrag/Fortbildung für Patienten mit Sichelzellkrankheit auf dem Patiententreffen der IST (Interessensgemeinschaft Sichelzellkrankheit)
- › 06.06.2024/10.10.2024/14.11.2024 – Studentenunterricht
- › 23.09. 2024 – Fortbildung Assistenz-Ärzte
- › 07.11. 2024 – Fortbildung Sichelzellerkrankung für Pflegeberufe
- › 09.02. 2024 – Fortbildung Thalassämie für ärztliches Personal

Zentrum für genetisch bedingte Haut- und Bindegewbserkrankungen

- › 13.09.2024 Aalst Brussels Course of Pediatric Dermatology

Zentrum für seltene Augenerkrankungen

- › 25.04.2024: Maternushaustagung
- › 04.09.2024 Netzhaut-Fortbildung/ IVOM-Kurs (mit Beitrag zu Makuladystrophien)
- › 20.11.2024: Quartals-Update Lider
- › 09.12.2024: DRN-EYE Jahrestreffen (Teilnahme virtuell)
- › Netzwerktreffen des Referenznetzwerks für seltene Augenerkrankungen

Zentrum für dystone Bewegungsstörungen

- › Science and Sandwiches - GNAO1-Projekt 2024

4.1 Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE)

Seit 2020 hat das NRW-ZSE eine Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE) aufgebaut. Die FAKSE richtet sich an Studierende der Medizin und Ärztinnen und Ärzte aus allen Bereichen. Die FAKSE konnte durch Unterstützung des Ministeriums für Arbeit, Gesundheit und Soziales (MAGS) aufgebaut werden.

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>

4.2 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 Spezialistinnen und Spezialisten und junge Kolleginnen und Kollegen teilnehmen und unter Moderation verschiedener Expertinnen und Experten sowohl gelöste, als auch ungelöste Fälle erörtert und neue Herangehensweisen diskutiert werden, sowie in zusätzlichen Fortbildungsworkshops Expertinnen und Expertenwissen vermittelt wird. Das Jahrestreffen der Akademie fand vom 20.–22.11.2024 statt. Informationen unter: **<https://dasne.de>**

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

Der Leiter des Typ-B-Zentrums und ärztliche Lotse für Seltene neuromuskuläre Erkrankungen des CESEK nimmt regelmäßig am DASNE Expertinnen- und Expertenpanel teil. In der Regel findet jeden Monat am letzten Freitag zwischen 15 und 17 Uhr eine virtuelle Fallkonferenz statt, hier werden unter Beteiligung des DASNE-Expertenpanels gelöste und ungelöste Fälle interdisziplinär diskutiert. Die vorgestellten Fälle eignen sich in besonderem Maße für Training und Weiterbildung junger Klinikern und Kliniker und Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler.

5 Informationsveranstaltungen für Betroffene 2024

Am CESEK werden regelmäßig Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen zu den speziellen Angeboten des Zentrums bzw. der Typ B-Zentren 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.

» Zentrum für seltene oro-kraniofaziale Fehlbildungen

- › 11.-12.10.2024 36. Symposion des Deutschen Interdisziplinären Arbeitskreises für Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten / kraniofaziale Anomalien in Mainz.

» Zentrum für seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter

- › 05.10.2024 Fortbildung für Schulbegleiter von Kindern mit OI
- › 09-10.05.2024 Treffen Selbsthilfegruppe Kleinwuchs (BKMF)

» Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen im Kindesalter

- › 01.03.2024/12.04.2024/14.06.2024 Psychologisch begleitete Gruppengespräche für Sichelzellpatienten

» Zentrum für Seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und Erwachsenen

- › 27.01.2024 Infotag Nephrotisches Syndrom

» Zentrum 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 2024 eine Veranstaltung zu seltenen Bindegewbserkrankungen mit dem Thema „Haut und Nerv“ am 20.03.2024 statt.

Eine aktuelle Übersicht über Veranstaltungen des Zentrums für seltene Erkrankungen Köln finden Sie unter: Zentrum für Seltene Erkrankungen – Kliniken, Institute und Zentren | Uniklinik Köln (<https://cesek.uk-koeln.de>)

» Zentrum für Seltene neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter

- › Regelmäßige Sitzungen des Neuromuskulären Zentrums Nordrhein zur Diagnostik und Therapie von neuromuskulären Erkrankungen
- › Monatliche Fallkonferenzen der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE) und Jahreskonferenz der DASNE

» Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen

- › 11. Christiane Herzog Tag am 31.08.2024

6 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 Patientinnen und Patienten, 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 Dystone Bewegungsstörungen

Auch im Zentrum für dystone Bewegungsstörungen werden die Patienten:Innen persönlich an die Klinik und Poliklinik für Neurologie übergeben. Es finden verschiedene Transitionsgespräche zwischen der pädiatrischen und Erwachsenenmedizin unter Einbeziehung der Patienten:Innen statt.

» Zentrum für Seltene 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.

» Zentrum für Seltene Skeletterkrankungen

Im Zentrum für seltene Skeletterkrankungen finden für heranwachsende Patienten:Innen regelmäßige Transitionssprechstunden mit der Klinik für Innere Medizin statt. Die Patienten:Innen werden so strukturiert an die Abteilung für Endokrinologie, Diabetologie und Präventivmedizin übergeben.

» Zentrum für Seltene und erbliche 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 Kindernephrologie 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!

7 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

- › FSGS/MCGN Registerstudie (FOrMe) mit Biomasota Biobank
- › FOrMe
- › ADPKD Register
- › GoPEG (Fabry)
- › Follow Me (Fabry)
- › Lupusregister (SLE)
- › CompCure (C3G)
- › FMF-Register (FMF)
- › TTP-Register
- › EUSTAR Register (Systemische Sklerose)
- › GEVAS - Deutsches Vaskulitis Register
- › RKD Biobank and Registry (EXMANIA)

» Zentrum für Seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter

- › Crescnet

» Zentrum für Seltene oro- und kraniofaziale Fehlbildungen im Bereich des Schädels und Gesichts

- › LKG-Datenbank

» 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)
- › 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 Lungenerkrankungen

- › Muko-Web
- › PCD-Register
- › Child-EU
- › Biobank CF

» Zentrum für Dystone Bewegungsstörungen im Kindes- und Jugendalter

- › GANO1-EU

» Zentrum für Seltene neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter

- › SMartCARE
- › mitonet/Genomit
- › Amyloidose-Register

8 Forschungstätigkeit/laufende Studien

Im Folgenden befindet sich eine Übersicht der Studien, an denen die Fachzentren des CESEK seit Gründung bis Ende des Jahres 2024 mitgewirkt haben.

Nur durch nationale und internationale Forschungsverbünde ist, wegen der sehr kleinen Fallzahlen, eine translationale Erforschung Seltener Erkrankungen möglich. Es ist Aufgabe der Zentren für Seltene Erkrankungen, diese Forschungsverbünde 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 Dystone Bewegungsstörungen im Kindes- und Jugendalter

- › 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 genetisch bedingte Haut- und Bindegewebs-erkrankungen

- › 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 PSYchoso-matik Universitätsklinik Köln)

» Zentrum für Seltene Adipositasformen und Stoffwechselstörungen

- › Fair for Rare: Erste Treffen erfolgt, Kooperation geplant

» 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
- › Chorioretinitis centralis serosa (CCS)-Register
- › Retinopathy of prematurity (ROP)-Register

» Zentrum für Seltene 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

- › Maximum Bite Force in Patients with Spinal Muscular Atrophy during the First Year of Nusinersen Therapy (DRKS-ID: DRKS00015842).
- › Studie zur Prävalenz und Pathogenität von TTR-Mutationen.
- › Kohortenstudie: Predictors for occurrence and outcome of exacerbation and myasthenic crisis: a myasthenia gravis cohort study (zusammen mit den Uniklinika Düsseldorf, Essen, Magdeburg und Münster)

» 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 Lippen-Kiefer-Gaumenspalten
- › 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)
- › 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 Patient*innen mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalten
- › Untersuchung der Lebensqualität von Müttern innerhalb des ersten Jahres nach der Geburt eines Kindes mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (multizentrische Studie in Zusammenarbeit mit der Uniklinik Erlangen)
- › Genetik von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und neuroendokrinen Störungen im Zusammenhang der Reproduktion - multizentrische Studie in Zusammenarbeit mit der Uniklinik Lausanne

» Zentrum für Seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter

- › Einsatz von Romosozumab bei OI
- › An Observational, Longitudinal, Prospective, Long-Term Registry of Patients With Hypophosphatasia
- › 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 Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko

- › Register für Neuroblastome (Leiter: Prof. Simon)
- › Studie ‚GBA ZSE (1) Struktur Pers Fachl‘ ! NB 2015-LR für Niedrig- und Mittelrisikoneuroblastome
- › Studie Metro-NB 2012 für rezidierte Hochrisikoneuroblastome

» Zentrum für Seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und Erwachsenen

- › 4C-Studie : Studie zum kardiovaskulären Erkrankungsrisiko bei Kindern mit chronischer Niereninsuffizienz
- › 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
- › ARegPKD Characterization of the clinical and genetic phenotype in ARPKD International registry study (IIT) Max Liebau
- › ADPedKD Characterization of the clinical phenotype in children with ADPKD International registry study (IIT) Max Liebau /Djalila Mekahli
- › RKD Characterization of novel genetic and molecular markers from biomaterial in renal cilopathies exploratory study (IIT) Roman-Ulrich Müller/Bodo Beck/Max Liebau/Sandra Habbig
- › 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
- › ForMe Registry The German Focal Segmental Glomerulosclerosis and Minimal Change Disease Registry Registry (IIT) Paul Brinkkötter/Lutz Weber
- › Multicenter Female Fabry Study (MFFS) Impact of early ERT start on clinical manifestations in females with Fabry disease National registry study Christine Kurschat
- › Disease International registry study, Christine Kurschat actively recruiting
- › 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 Stand 3.4.2024
- › 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
- › A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study of Intravenously Administered ALE.F02 to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Renal Sparing in Anti-neutrophil Cytoplasmic Antibody-Associated Vasculitis with Rapidly Progressive Glomerulonephritis, Short Title: REscue of Nephrons with ALE.F02 (RENAL-F02) Torsten Kubacki
- › Dietary Interventions during Living Kidney Donations (DILKID-Trial) Roman Müller/Köhler
- › BONAPH1DE, A prospective observational study of patients with primary hyperoxaluria type 1 (PH1) Roman Müller,
- › Proof-of-Concept Trial on Selective Removal of the Antiangiogenic Factor Soluble Fms-like Tyrosine Kinase-1 (sFlt-1) in Pregnant Women with Preeclampsia via Apheresis Utilizing the sFlt-1 Adsorption Column (SAVE Trial) Martin Späth/Thomas Benzing

- › A Phase 2, Multicenter, Multinational, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study to Assess the Safety, Efficacy, and Pharmacokinetics of Multiple Dose Levels of ESK-001 in Adult Patients with Systemic Lupus Erythematosus, Kubacki/Todorova
- › HYDROchlorothiazide to PROTECT polycystic kidney disease patients and improve their quality of life <https://trialsjournal.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13063-024-07952-x>;
- › DOUBLE PRO-TECT Alport: A Confirmatory, Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Clinical Trial to Assess the Effect of Dapagliflozin on the Progression of Chronic Kidney Disease in Adolescents and Young Adult Patients With Alport Syndrome Müller/Brinkkötter
- › A multi-center interventional study to assess pharmacokinetics, effectiveness and tolerability of prolonged-release Tacrolimus after Paediatric Kidney Transplantation (Pro-Tac) Lisa Eifler/Sandra Habbig/Lutz T. Weber

9 Leitlinien und Konsensuspapiere 2024

» Zentrum für seltene Lungenerkrankungen

- › [CF Lung Disease - a German S3 Guideline: *Pseudomonas aeruginosa*]
- › Standards for the care of people with cystic fibrosis; establishing and maintaining health
- › Standards for the care of people with cystic fibrosis (CF); recognizing and addressing CF health issues
- › Standards for the care of people with cystic fibrosis (CF); planning for a longer life
- › ECFS standards of care on CFTR-related disorders: Toward a comprehensive program for affected individuals

» Zentrum für seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter

- › Semler, O., V. Cormier-Daire, E. Lausch, M. B. Bober, R. Carroll, S. B. Sousa, D. Deyle, M. Faden, G. Hartmann, A. J. Huser, J. M. Legare, K. Mohnike, T. R. Rohrer, F. Rutsch, P. Smith, A. M. Travessa, A. Verardo, K. K. White, W. R. Wilcox and J. Hoover-Fong (2024).

» Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter

- › AWMF-Leitlinie M. Fabry Registernummer 030 – 134
- › S3-Leitlinie 060-012 KF „Konsultationsfassung: Diagnostik und Therapie der ANCA-assoziierten Vaskulitiden (AAV)“
- › S3 Leitlinie Thrombotisch-Thrombozytopenische Purpura (TTP)
- › Leitlinie TTP
- › Leitlinie aHUS
- › Leitlinie Nephrotisches Syndrom im Kindesalter

» 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 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 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 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 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 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

10 Lehre

Alle B-Zentrenleiter sind an der medizinischen Ausbildung beteiligt, das CESEK stellt die Qualität über den Nachweis von Weiterbildungsmächtigungen sicher. Die Kontinuität für die medizinische Ausbildung im Bereich der Seltenen Erkrankungen ist durch Weiter- und Fortbildungsveranstaltungen, Wahlblöcke 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.

11 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 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. 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 alle drei Jahre mit den Typ B-Zentren ein Strategiemeeting 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.

Standort Köln

- › Zentrum für Seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter
- › Zentrum für Seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und Erwachsenen
- › Zentrum für Dystone Bewegungsstörungen im Kindes- und Jugendalter
- › Zentrum für Seltene Augenerkrankungen
- › Zentrum für Ungeklärte Syndromale Erkrankungen des Kindesalters
- › Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen
- › Zentrum für Seltene oro- und kraniofaziale Fehlbildungen im Bereich des Schädels und Gesichts
- › Zentrum für Seltene neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter
- › Zentrum für genetisch bedingte Haut- und Bindegewebserkrankungen
- › Zentrum für Seltene Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko
- › Zentrum für Seltene nicht maligne Bluterkrankungen
- › Achalasie und Motilitätsstörungen der Speiseröhre
- › Zentrum für Seltene Adipositasformen und Stoffwechselstörungen

Weitere Standorte

- › Zentrum für Seltene Zahn-, Mund-, Kiefer- und Gesichtsfehlbildungen in Solingen

12 Publikationsliste 2024

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 2024 befindet sich im Anhang dieses Berichts.

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

Ney, S., Gertz, R., Pennig, L., Nies, R., Holtick, U., Völker, L., Wunderlich, G., Seuthe, K., Hohmann, C., Metze, C., Nähle, C.P., Stein, J., Brüwer, M., ten Freyhaus, H., Pfister, R. (2024). Multiparametric monitoring of disease progression in contemporary patients with wild-type transthyretin amyloid cardiomyopathy initiating tafamidis treatment. *J. Clin. Med.* 13(1), 284; <https://doi.org/10.3390/jcm13010284>.

Günther, R., Wurster, C.D., Brakemeier, S., Osmanovic, A., Schreiber-Katz, O., Petri, S., Uzelac, Z., Hiebel, M., Thiele, S., Walter, M.C., Weiler, M., Kessler, T., Freigang, M., Lapp, H.S., Cordts, I., Lingor, P., Deschauer, M., Hahn, A., Martakis, K., Steinbach, R., Ilse, B., Rödiger, A., Bellut, J., Nentwich, J., Zeller, D., Muhandes, M.T., Baum, T., Koch, J., Schrank, B., Fischer, S., Hermann, A., Kamm, C., Naegel, S., Mensch, A., Weber, M., Neuwirth, C., Lehmann, H.C., Wunderlich, G., Stadler, C., Tomforde, M., George, A., Groß, M., Pechmann, A., Kirschner, J., Türk, M., Schimmel, M., Bernert, G., Martin, P., Rauscher, C., Meyer zu Hörste, G., Baum, P., Löscher, W., Flotats-Bastardas, M., Köhler, C., Probst-Schendzielorz, K., Goldbach, S., Schara-Schmidt, U., Müller-Felber, W., Lochmüller, H., von Velsen, O., Kleinschnitz, C., Ludolph, A., Hagenacker, T. (2024). Long-term efficacy and safety of Nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur.* Feb 6;39:100862. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.100862.

Graessner, H., Reinhard, C., Bäumer, T., Baumgärtner, A., Brockmann, K., Brüggemann, N., Bültmann, E., Erdmann, J., Heise, K., Höglinger, G., Hüning, I., Kaiser, F., Klein, C., Klopstock, T., Krägeloh-Mann, I., Krämer, M., Lüdtke, K., Mücke, M., Musacchio, T., Nadke, A., Ritter, G., Röse, K., Schippers, C., Schöls, L., Schüle, R., Schulz, J., Sproß, J., Stasch, E., Wunderlich, G., Münchau, A. (2024). Recommendations for optimal interdisciplinary management and healthcare settings for patients with rare neurological diseases. *Orphanet J Rare Dis* Feb 13;19(1):62. doi: 10.1186/s13023-024-03023-1.

Vill, K., Tacke, M., König, A., Baumann, M., Baumgartner, M., Berg, D., Bernert, G., Blaschek, A., Deschauer, M., Flotats-Bastardas, M., Frieze, J., Goldbach, S., Gross, M., Günther, R., Hahn, A., Hagenacker, T., Hauser, E., Horber, V., Illsinger, S., Johannsen, J., Kamm, C., Koch, J.C., Koelbel, H., Koehler, C., Kolzter, K., Lochmüller, H., Ludolph, A., Mensch, A., Meyer zu Hoerste, G., Mueller, M., Mueller-Felber, W., Neuwirth, C., Petri, S., Probst-Schendzielorz, K., Pühringer, M., Steinbach, R., Schara-Schmidt, U., Schimmel, M., Schrank, B., Schwartz, O., Schlachter, K., Schwerin-Nagel, A., Schreiber, G., Smitka, M., Topakian, R., Trollmann, R., Tuerk, M., Theophil, M., Rauscher, C., Vorgerd, M., Walter, M.C., Weiler, M., Weiss, C., Wilichowski, E., Wurster, C.D., Wunderlich, G., Zeller, D., Ziegler, A., Kirschner, J., Pechmann, A. and SMartCARE study group (2024). Spinal muscular atrophy: Standardised retrospective assessment of natural history in 268 patients with 4 copies of SMN2. *J Neurol* Feb 27. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5. Online ahead of print.

Langerscheid, F., Wied, T., Al Kabbani, A., van Eimeren, T., Wunderlich, G., Zempel, H. (2024). Genetic Forms of Tauopathies – Inherited Causes and Implications of Alzheimer’s Disease-like TAU Pathology in Primary and Secondary Tauopathies. *J Neurol* Jun;271(6):2992-3018. doi: 10.1007/s00415-024-12314-3. Epub 2024 Mar 30.

Schwartz O, Vill K, Pfaffenlehner M, Behrens M, Weiß C, Johannsen J, Friese J, Hahn A, Ziegler A, Illsinger S, Smitka M, von Moers A, Kölbel H, Schreiber G, Kaiser N, Wilichowski E, Flotats-Bastardas M, Husain RA, Baumann M, Köhler C, Trollmann R, Schwerin-Nagel A, Eisenkölbl A, Schimmel M, Flegler M, Kauffmann B, Wiegand G, Baumgartner M, Rauscher C, Cirak S, Gläser D, Bernert G, Hagenacker T, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Müller-Felber W, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Pechmann A, SMARTCARE study group (2024). Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr* Jun;178(6):540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492.

Kohle, F., Wunderlich, G., Fink, G.R., Schroeter, M., Lehmann, H.C., Schneider, C. (2024). Rituximab in non-systemic vasculitic neuropathy: a single-center experience. *J Neurol* Jul;271(7):4406-4411. doi: 10.1007/s00415-024-12378-1. Epub 2024 Apr 24.

Svacina, M.K.R., Sprenger-Svačina, A., Kohle, F., Wunderlich, G., Lehmann, H.C., Schneider, C. (2024). Tissue doppler ultrasound of arm muscles to assess myotonia in myotonic dystrophies: an exploratory study. *Muscle Nerve* 70(5):954-962. doi: 10.1002/mus.28229. Epub 2024 Aug 13.

Kohle, F., Stark, C., Klünter, H.-D., Wernicke, D., Wunderlich, G., Fink, G.R., Klusmann, J.P., Schroeter, M., Lehmann, H.C. (2024). Peripheral neuropathy, an independent risk factor for falls in the elderly, impairs stepping as a postural control mechanism – a cross-sectional cohort study. *J Peripher Nerv Syst* Sep 1. doi: 10.1111/jns.12656. Online ahead of print.

Kruse, T., Leflerová, D., Cap, A., Portegys, S., Wirth, B., Heller, R., Brakemeier, S., Hagenacker, T., Braumann, B., Wunderlich, G. (2024). Oral functions in adult persons with spinal muscular atrophy compared to a healthy control group – a prospective cross-sectional study with a multimodal approach. *Orphanet J Rare Dis* Oct 15;19(1):382. doi: 10.1186/s13023-024-03405-5. PMID: 39407277.

Weiß, C., Becker, L.L., Friese, J., Blaschek, A., Hahn, A., Illsinger, S., Schwartz, O., Bernert, G., Hagen, M.V., Husain, R.A., Goldhahn, K., Kirschner, J., Pechmann, A., Flotats-Bastardas M, Schreiber G, Schara U, Plecko B, Trollmann R, Horber V, Wilichowski E, Baumann M, Klein A, Eisenkölbl A, Köhler C, Stettner GM, Cirak S, Hasselmann O, Kaindl AM, Garbade SF, Johannsen J, Ziegler A; SMARtCARE and Swiss-Reg-NMD study group (2024). Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene abeparvovec in children with spinal muscular atrophy in the D-A-CH-region: a population-based observational study. *Lancet Reg Health Eur* Oct 7;47:101092. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.101092. eCollection 2024 Dec.

Goerttler, T., Dorner, M.B., van der Linden, C., Kienitz, R., Petrik, S., Blechinger, S., Spickschen, J., Betz, I.R., Hinrichs, C., Steindl, D., Weber, F., Musacchio, T., Wunderlich, G., Rueger, M.A., Barbe, M.T., Dafsari, H., Demir, S., Lapa, S., Zeiner, P.S., Strzelczyk, A., Tinnemann, P., Kleine, C., Totzeck A., Klebe, S., Mikolajewska, A., Dorner, B.G., Fertl, E., Grefkes C., Fink, G.R., Kleinschnitz, C., Hagenacker, T. (2024). Iatrogenic botulism after intragastric botulinum neurotoxin injections – a major outbreak. *Neurol Res Pract* Oct 29;6(1):52. doi: 10.1186/s42466-024-00350-3.

Wendlandt, M., Erdmann, H., Rost, S., Lucas, M.C., Becker, K., Kleinle, S., Timmer, M., Bier, A., Wunderlich, G., Wenninger, S., Walter, M.C., Schoser, B., Holinski-Feder, E., Abicht, A. (2024). Updated structure of CNBP repeat expansions in patients with myotonic dystrophy type 2 and its implication for standard diagnostics. *Neurol Genet* Dec 18;11(1):e200220. doi: 10.1212/NXG.0000000000200220. eCollection 2025 Feb. PMID: 39703464.

Zentrum für Dystone Bewegungsstörungen im Kindes- und Jugendalter

Jiraporn Ousingsawat, Khaoula Talbi, Hilario Gómez-Martín, Anne Koy, Alberto Fernández-Jaén, Hasan Tekgül, Esra Serdaroğlu, Rainer Schreiber, Juan Dario Ortigoza-Escobar, Karl Kunzelmann. Broadening the clinical spectrum: molecular mechanisms and new phenotypes of ANO3-dystonia. *Brain* 2024

Gonzalo P Solis, Yonika A Larasati, Moritz Thiel et al. GNAO1 Mutations Affecting the N-Terminal α -Helix of Gao Lead to Parkinsonism. *Mov Disord* 2024

Jana Domínguez Carral, Carola Reinhard, Darius Ebrahimi-Fakhari et al. Dyskinetic crisis in GNAO1-related disorders: clinical perspectives and management strategies. *Front Neurol* 2024

Helga Haberfehlner, Zachary Roth, Inti Vanmechelen et al. A Novel Video-Based Methodology for Automated Classification of Dystonia and Choreoathetosis in Dyskinetic Cerebral Palsy During a Lower Extremity Task. *Neurorehabil Neural Repair* 2024

Ricardo Loução, Julia Burkhardt, Jochen Wirths et al. Diffusion tensor imaging in pediatric patients with dystonia. *NeuroImage* 2024

Möller B, Becker LL, Saffari A, Afenjar A, Coci EG, Williamson R, Ward-Melver C, Gibaud M, Sedláčková L, Laššuthová P, Libá Z, Vlčková M, William N, Klee EW, Gavrilova RH, Lévy J, Capri Y, Scavina M, Körner RW, Valivullah Z, Weiß C, Möller GM, Frazier Z, Roberts A, Gener B, Scala M, Striano P, Zara F, Thiel M, Sinnema M, Kamsteeg EJ, Donkervoort S, Duboc V, Zaafrane-Khachnaoui K, Elkhateeb N, Selim L, Margot H, Marin V, Beneteau C, Isidor B, Cogne B, Keren B, Küsters B, Beggs AH, Sveden A, Chopra M, Genetti CA, Nicolai J, Dötsch J, Koy A, Bönnemann CG, von der Hagen M, von Kleist-Retzow JC, Voermans NC, Jungbluth H, Dafsari HS. The expanding clinical and genetic spectrum of DYNC1H1-related disorders. *Brain*. 2025 Feb 3;148(2):597-612. doi: 10.1093/brain/awae183. PMID: 38848546; PMCID: PMC11788221.

Zentrum für genetisch bedingte Haut- und Bindegewbserkrankungen

Epidermolytic ichthyosis: Clinical spectrum and burden of disease in a large German cohort. Frommherz L, Giehl K, Hofmann J, Huebner S, Kiebusch K, Sabkova T, Süßmuth K, Alter S, Tantcheva-Poór I, Ott H, Fischer J, Has C. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2025 May;39(5):1028-1037. doi: 10.1111/jdv.20096. Epub 2024 May 13. PMID: 38741524

Ehlers-Danlos Syndromes and Related Disorders: Diagnostic Challenges and the Need for an Interdisciplinary Patient Care in Germany.

Kernich N, Peters F, Schreml J, Semler O, Koch M, Schönau E, Huntgeburth M, Eysel P, Krieg T, von Stebut-Borschitz E, Tantcheva-Poór I. *Dermatology*. 2025;241(2):124-132. doi: 10.1159/000542026. Epub 2024 Dec 10. PMID: 39657610

[Inflammatory dermatoses in children and adolescents : Diagnosis and treatment of atopic dermatitis and psoriasis].

Süßmuth K, Magnolo N, Oji V, Koll PO, Striegel A, Tantcheva-Poór I. *Dermatologie (Heidelb)*. 2024 Apr;75(4):325-339. doi: 10.1007/s00105-023-05257-9. Epub 2024 Feb 14. PMID: 38353728 Review. German.

Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen

Standards for the care of people with cystic fibrosis; establishing and maintaining health.

Southern KW, Addy C, Bell SC, Bevan A, Borawska U, Brown C, Burgel PR, Button B, Castellani C, Chansard A, Chilvers MA, Davies G, Davies JC, De Boeck K, Declercq D, Doumit M, Drevinek P, Fajac I, Gartner S, Georgiopoulos AM, Gursli S, Gramegna A, Hansen CM, Hug MJ, Lammertyn E, Landau EEC, Langley R, Mayer-Hamblett N, Middleton A, Middleton PG, Mielus M, Morrison L, Munck A, Plant B, Ploeger M, Bertrand DP, Pressler T, Quon BS, Radtke T, Saynor ZL, Shufer I, Smyth AR, Smith C, van Koningsbruggen-Rietschel S. *J Cyst Fibros.* 2024 Jan;23(1):12-28.

Standards for the care of people with cystic fibrosis (CF); recognising and addressing CF health

issues. Burgel PR, Southern KW, Addy C, Battezzati A, Berry C, Bouchara JP, Brokaar E, Brown W, Azevedo P, Durieu I, Ekkelenkamp M, Finlayson F, Forton J, Gardecki J, Hodkova P, Hong G, Lowdon J, Madge S, Martin C, McKone E, Munck A, Ooi CY, Perrem L, Piper A, Prayle A, Ratjen F, Rosenfeld M, Sanders DB, Schwarz C, Taccetti G, Wainwright C, West NE, Wilschanski M, Bevan A, Castellani C, Drevinek P, Gartner S, Gramegna A, Lammertyn E, Landau EEC, Plant BJ, Smyth AR, van Koningsbruggen-Rietschel S, Middleton PG. *J Cyst Fibros.* 2024 Mar;23(2):187-20

Standards for the care of people with cystic fibrosis (CF); Planning for a longer life.

Gramegna A, Addy C, Allen L, Bakkeheim E, Brown C, Daniels T, Davies G, Davies JC, De Marie K, Downey D, Felton I, Hafkemeyer S, Hamouda S, Kendall V, Lindberg U, Macek M, Mayell S, Pearlsman O, Schechter MS, Salvatori L, Sands D, Schwarz C, Shteinberg M, Taylor J, Taylor-Cousar JL, Taylor-Robinson D, Watkins B, Verkleij M, Bevan A, Castellani C, Drevinek P, Gartner S, Lammertyn E, Landau EEC, Middleton PG, Plant BJ, Smyth AR, van Koningsbruggen-Rietschel S, Burgel PR, Southern KW. *J Cyst Fibros.* 2024 May;23(3):375-387

Share

ECFS standards of care on CFTR-related disorders: Towards a comprehensive program for affected individuals.

De Wachter E, De Boeck K, Sermet-Gaudelus I, Simmonds NJ, Munck A, Naehrlich L, Barben J, Boyd C, Veen SJ, Carr SB, Fajac I, Farrell PM, Girodon E, Gonska T, Grody WW, Jain M, Jung A, Kerem E, Rairah KS, van Koningsbruggen-Rietschel S, Waller MD, Southern KW, Castellani C; ECFS Diagnostic Network Working Group. *J Cyst Fibros.* 2024 May;23(3):388-397

Analyses of 1236 genotyped primary ciliary dyskinesia individuals identify regional clusters of distinct DNA variants and significant genotype-phenotype correlations.

Raidt J, Riepenhausen S, Pennekamp P, Olbrich H, Amirav I, Athanazio RA, Aviram M, Balinotti JE, Bar-On O, Bode SFN, Boon M, Borrelli M, Carr SB, Crowley S, Dehlink E, Diepenhorst S, Durdik P, Dworniczak B, Emiralioğlu N, Erdem E, Fonnesu R, Gracci S, Große-Onnebrink J, Gwozdziwicz K, Haarman EG, Hansen CR, Hogg C, Holgersen MG, Kerem E, Körner RW, Kötz K, Kouis P, Loebinger MR, Lorent N, Lucas JS, Maj D, Mall MA, Marthin JK, Martinu V, Mazurek H, Mitchison HM, Nöthe-Menchen T, Özçelik U, Pifferi M, Pogorzelski A, Ringshausen FC, Roehmel JF, Rovira-Amigo S, Rumman N, Schlegtendal A, Shoemark A, Sperstad Kennelly S, Staar BO, Sutharsan S, Thomas S, Ullmann N, Varghese J, von Hardenberg S, Walker WT, Wetzke M, Witt M, Yiallourous P, Zschocke A, Ziętkiewicz E, Nielsen KG, Omran H. *Eur Respir J.* 2024

[CF Lung Disease - a German S3 Guideline: *Pseudomonas aeruginosa*].

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

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

Kruse T, Leflerová D, Cap A, Portegys S, Wirth B, Heller R, Brakemeier S, Hagenacker T, Braumann B, Wunderlich G. Oral functions in adult persons with spinal muscular atrophy compared to a healthy control group: a prospective cross-sectional study with a multimodal approach. *Orphanet J Rare Dis*. 2024 Oct 15;19(1):382. doi: 10.1186/s13023-024-03405-5. PMID: 39407277; PMCID: PMC11481369.

Stolte B, Neuhoﬀ S, Lipka J, Schlag M, von Velsen O, Kruse T, Deuschl C, Kleinschnitz C, Hagenacker T. Performance fatigability in adults with spinal muscular atrophy treated long-term with nusinersen. *Muscle Nerve*. 2024 Dec;70(6):1223-1229. doi: 10.1002/mus.28269. Epub 2024 Oct 3. PMID: 39360659.

Al Ali Alattar L, Portegys S, Kruse T. Objektivierung der Kaufunktion – Ein multimodaler Ansatz zur Charakterisierung von Muskelkraft und -ausdauer bei immobilen Probanden. *Kieferorthopädie Nachrichten*. 2024 Dec; 22(12): 1-8.

Achterrath S, Graf I, Guevara R, Braumann B, Kruse T. Predictors for long-term relapse of orthodontic treatment in patients with cleft lip and palate. A clinical follow-up study. *Clin Oral Investig*. 2024 Apr 3;28(4):239. doi: 10.1007/s00784-024-05632-3. PMID: 38568324.

Ishorst N, Hölzel S, Greve C, Yilmaz Ö, Lindenberg T, Lambertz J, Drichel D, Zametica B, Mingardo E, Kalanithy JC, Channab K, Kibris D, Henne S, Degenhardt F, Siewert A, Dixon M, Kruse T, Ongkosuwito E, Girisha KM, Pande S, Nowak S, Hagelueken G, Geyer M, Carels C, van Rooij IALM, Ludwig KU, Odermatt B, Mangold E. Role of ZFX4 in orofacial clefting based on human genetic data and zebrafish models. *Eur J Hum Genet*. 2024 Dec 19. doi: 10.1038/s41431-024-01775-9. Epub ahead of print. PMID: 39702590.

Zentrum für Seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter

Folkestad, L., S. K. Prakash, S. C. S. Nagamani, N. H. Andersen, E. Carter, J. D. Hald, R. J. Johnson, B. Langdahl, E. M. Perfetto, C. Raggio, S. Ralston, R. A. Sandhaus, O. Semler, L. Tosi and E. Orwoll (2024).

„Cardiovascular disease in adults with osteogenesis imperfecta: Clinical characteristics, care recommendations and research priorities identified using a modified Delphi technique.“
J Bone Miner Res.

Hart, T., I. Westerheim, T. van Welzenis, O. Semler, C. Raggio, F. Rauch, R. Dadzie, S. Prince and L. L. Wekre (2024).

„The IMPACT Survey: the economic impact of osteogenesis imperfecta in adults.“
Orphanet J Rare Dis 19(1): 222.

Kernich, N., F. Peters, J. Schreml, O. Semler, M. Koch, E. Schonau, M. Huntgeburth, P. Eysel, T. Krieg, E. von Stebut-Borschitz and I. Tantcheva-Poor (2024).

„Ehlers-Danlos syndromes and related disorders: diagnostic challenges and the need for an interdisciplinary patient care in Germany.“
Dermatology: 1-23.

Sagar, R. L., E. Astrom, L. S. Chitty, B. Crowe, A. L. David, C. DeVile, A. Forsmark, V. Franzen, G. Hermeren, M. Hill, M. Johansson, C. Lindemans, P. Lindgren, W. Nijhuis, D. Oepkes, M. Rehberg, N. E. Sahlin, R. Sakkars, O. Semler, M. Sundin, L. Walther-Jallow, E. Verweij, M. Westgren and C. Gotterstrom (2024).
 „An exploratory open-label multicentre phase I/II trial evaluating the safety and efficacy of postnatal or prenatal and postnatal administration of allogeneic expanded fetal mesenchymal stem cells for the treatment of severe osteogenesis imperfecta in infants and fetuses: the BOOSTB4 trial protocol.“ *BMJ Open* 14(6): e079767.

van Welzenis, T., I. Westerheim, T. Hart, L. L. Wekre, O. Semler, F. Rauch, L. Dewavrin, R. Dadzie, S. Prince and C. Raggio (2024).
 „The IMPACT Survey: the humanistic impact of osteogenesis imperfecta in adults.“ *BMC Public Health* 24(1): 3318.

Westerheim, I., T. Hart, T. van Welzenis, L. L. Wekre, O. Semler, C. Raggio, M. B. Bober, M. Rapoport, S. Prince and F. Rauch (2024).
 „The IMPACT survey: a mixed methods study to understand the experience of children, adolescents and adults with osteogenesis imperfecta and their caregivers.“ *Orphanet J Rare Dis* 19(1): 128.

Reviews

Celli, L., M. R. Garrelfs, R. J. B. Sakkars, M. W. Elting, M. Celli, A. Bokenkamp, C. Smits, T. Goderie, J. M. Smit, L. A. Schwarte, P. R. Schober, W. D. Lubbers, M. C. Visser, A. J. Kievit, B. J. van Royen, M. Gilijamse, W. H. Schreuder, T. Rustemeyer, A. Pramana, J. J. Hendrickx, M. R. Dahele, P. Saeed, A. C. Moll, K. R. Curro-Tafili, E. A. E. Ghyczy, C. Dickhoff, R. A. de Leeuw, J. H. Bonjer, J. A. Nieuwenhuijzen, T. C. Konings, A. F. Engelsman, A. M. Eeckhout, J. G. van den Aardweg, P. J. Thorat, D. P. Noske, L. Dubois, B. P. Teunissen, O. Semler, L. L. Wekre, K. Maasalu, A. Martson, L. Sangiorgi, P. Versacci, M. Riminucci, P. Grammatico, A. Zambrano, L. Martini, M. Castori, E. Botman, I. Westerheim, L. Zhytnik, D. Micha and E. M. W. Eekhoff (2024).
 „Adapting to Adulthood: A Review of Transition Strategies for Osteogenesis Imperfecta.“ *Calcif Tissue Int* 115(6): 960-975.

Folkestad, L., J. D. Hald, L. Tosi, C. Raggio, O. Semler, B. Langdahl and S. H. Ralston (2024).
 „Osteogenesis Imperfecta Is More Than a Pediatric Disorder-There Is a Need for Adult Care Evidence to Guide Clinicians.“ *J Clin Endocrinol Metab* 109(2): e866-e867.

Hald, J. D., B. Langdahl, L. Folkestad, L. L. Wekre, R. Johnson, S. C. S. Nagamani, C. Raggio, S. H. Ralston, O. Semler, L. Tosi and E. Orwoll (2024).
 „Osteogenesis Imperfecta: Skeletal and Non-skeletal Challenges in Adulthood.“ *Calcif Tissue Int* 115(6): 863-872.

Saraff, V., A. M. Boot, A. Linglart, O. Semler, P. Harvengt, A. Williams, K. M. A. Bailey, F. Glen, E. H. Davies, S. Wood, S. Greentree and A. J. Rylands (2024).
 „A patient-centred and multi-stakeholder co-designed observational prospective study protocol: Example of the adolescent experience of treatment for X-linked hypophosphataemia (XLH).“ *PLoS One* 19(1): e0295080.

Stasek, S., F. Zaucke, H. Hoyer-Kuhn, J. Etich, S. Reincke, I. Arndt, M. Rehberg and O. Semler (2024).
 „Osteogenesis imperfecta: shifting paradigms in pathophysiology and care in children.“ *J Pediatr Endocrinol Metab*.

Buchkapitel

Giulio Gatto, Wendy Pérez Franco, Heike-Katharina Hoyer-Kuhn, Oliver Semler, Antonella Forlino, Roberta Besio, and Frank Zaucke
Osteogenesis Imperfecta and Related Diseases: Collagen I Alterations in Skeletal and Extraskelletal Tissues In The Extracellular Matrix in Genetic Skeletal Disorders Springer Verlage 2024

Zentrum für Seltene Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko

Mert Karakaya, Iman Ragab, Vera Riehmer, Florian Erger, Nihal Hussien Aly, Seung Woo Ryu, Go Hun Seo, Marc Hoemberg, Anne Maria Schultheis, Christian Netzer, Boris Decarolis. ELMO2-related intraosseous vascular malformation: new cases with novel pathogenic variants, clinical follow-up and therapeutic approaches. Eur J Hum Genet. 2024 Dec 3. doi: 10.1038/s41431-024-01739-z.

Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und Erwachsenen

Arjune S, Späth MR, Oehm S, Todorova P, Schunk SJ, Lettenmeier K, Chon SH, Bartram MP, Antczak P, Grundmann F, Fliser D, Müller RU. (2024) DKK3 as a potential novel biomarker in patients with autosomal polycystic kidney disease. Clin Kidney J. doi: 10.1093/ckj/sfad262
van Heugten MH, Blijdorp CJ, Arjune S, van Willigenburg H, Bezstarosti K, Demmers JAA, Musterd-Bhaggoe U, Meijer E, Gansevoort RT, Zietse R, Hayat S, Kramann R, Müller RU, Salih M, Hoorn EJ, DIPAK Consortium. (2024) Matrix Metalloproteinase-7 in Urinary Extracellular Vesicles Identifies Rapid Disease Progression in Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. J Am Soc Nephrol. Doi: 10.1681/ASN.0000000000000277

Lenders M, Nowak A, Cybulla M, Kaufeld J, Köhn AF, Muschol NM, Kurschat C, Brand E. (2024) Impact of enzyme replacement therapy on clinical manifestations in females with Fabry disease. Orphanet J Rare Dis. Doi: 10.1186/s13023-024-03503-4.

Rroji M, Kasa M, Spahia N, Spasovski G, Müller RU. (2024)
Familial renal glycosuria as a genetic model of long-term SGLT2 inhibition: potential implications for calcium phosphate metabolism and bone health. J Nephrol. Doi: 10.1007/s40620-024-02164-7.

Schömig T, Diefenhardt P, Plagmann I, Trinsch B, Merz T, Crispatzu G, Unnersjö-Jess D, Nies J, Pütz D, Sierra Gonzalez C, Schermer B, Benzing T, Brinkkoetter PT, Brähler S. (2024)
The podocytes' inflammatory responses in experimental GN are independent of canonical MYD88-dependent toll-like receptor signaling. Sci Rep. Doi: 10.1038/s41598-024-52565-8.

Kosnik MB, Antczak P, Fantke P. (2024)
Data-Driven Characterization of Genetic Variability in Disease Pathways and Pesticide-Induced Nervous System Disease in the United States Population. Environ Health Perspect. Doi: 10.1289/EHP14108.
Ney S, Gertz RJ, Pennig L, Nies RJ, Holtick U, Völker LA, Wunderlich G, Seuthe K, Hohmann C, Metze C, Nähle CP, von Stein J, Brüwer M, Ten Freyhaus H, Pfister R. (2024) Multiparametric Monitoring of Disease Progression in Contemporary Patients with Wild-Type Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy Initiating Tafamidis Treatment. J Clin Med. Doi: 10.3390/jcm13010284.

Boeckhaus J, Gale DP, Simon J, Ding J, Zhang Y, Bergmann C, Turner AN, Hall M, Sayer JA, Srivastava S, Kang HG, Cerkauskaitė-Kerpauskiene A, Gillion V, Claes KJ, Krueger B, de Fallois J, Walden U, Choi M, Schueler M, Mueller RU, Todorova P, Hohenstein B, Zeisberg M, Friede T, Knebelmann B, Halbritter J, Gross O. (2024)
SGLT2-Inhibition in Patients With Alport Syndrome. Kidney Int Rep. doi: 10.1016/j.ekir.2024.09.014.

Kaufeld JK, Kühne L, Schönermarck U, Bräsen JH, von Kaisenberg C, Beck BB, Erger F, Bergmann C, von Bergwelt-Baildon ANKE, Brinkkötter PT, Völker LA, Menne J. (2024)
Features of Postpartum Hemorrhage-Associated Thrombotic Microangiopathy and Role of Short-Term Complement Inhibition. *Kidney Int Rep.* doi: 10.1016/j.ekir.2024.01.035.

Mekahli D, Müller RU, Marlais M, Wlodkowski T, Haeberle S, de Argumedo ML, Bergmann C, Breysem L, Fladrowski C, Henske EP, Janssens P, Jouret F, Kingswood JC, Lattouf JB, Lilien M, Maleux G, Rozenberg M, Siemer S, Devuyst O, Schaefer F, Kwiatkowski DJ, Rouvière O, Bissler J. (2024)
Clinical practice recommendations for kidney involvement in tuberous sclerosis complex: a consensus statement by the ERKNet Working Group for Autosomal Dominant Structural Kidney Disorders and the ERA Genes & Kidney Working Group. *Nat Rev Nephrol.* Doi: 10.1038/s41581-024-00818-0.

Arjune S, Lettenmeier K, Todorova P, Späth MR, Majjouti M, Mahabir E, Grundmann F, Müller RU. (2024)
Inflammatory Cytokine Levels in Patients with Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. *Kidney360.* Doi: 10.34067/KID.0000000000000525.

Kaufeld JK, Schönermarck U, Kühne L, Bräsen JH, von Kaisenberg C, Beck BB, Erger F, Bergmann C, von Bergwelt-Baildon A, Brinkkötter PT, Menne J, Völker LA. (2024)
Challenges and Considerations in Managing Thrombotic Microangiopathy and Disseminated Intravascular Coagulation in Postpartum Hemorrhage. *Kidney Int Rep.* doi: 10.1016/j.ekir.2024.05.021.

Wendt R, Völker L, Bommer M, Wolf M, von Auer C, Kühne L, Brinkkötter P, Miesbach W, Knöbl P. (2024)
[100 years thrombotic thrombocytopenic purpura (TTP) - lessons learned?]. *Dtsch Med Wochenschr.* Doi: 10.1055/a-2360-8725.

Schönfelder K, Kühne L, Schulte-Kemna L, Kaufeld J, Rohn H, Kribben A, Schröppel B, Brinkkötter PT, Gäckler A. (2024)
Clinical efficacy and safety of switching from eculizumab to ravulizumab in adult patients with aHUS- real-world data. *BMC Nephrol.* Doi: 10.1186/s12882-024-03638-3.
Nies JF, Hendrix C, Bartram MP, Spear R, Hagmann H, Benzing T, Kubacki T. (2024)
Effectiveness and safety of immunoabsorption as a rescue treatment of inflammatory myopathies: report of three cases and literature review. *Ther Adv Musculoskelet Dis.* Doi: 10.1177/1759720X241250238.

Wendt R, Sobhani A, Diefenhardt P, Trappe M, Völker LA. (2024)
An Updated Comprehensive Review on Diseases Associated with Nephrotic Syndromes. *Biomedicines.* Doi: 10.3390/biomedicines12102259.

Czogalla J, Schliffke S, Lu S, Schwerk M, Petereit H, Zhang T, Liu S, Dumoulin B, Gies S, Wu G, Hänzelmann S, Bode M, Grahammer F, Gödel M, Voigtländer M, Butt L, Bokemeyer C, Bergmann C, Benzing T, Wiech T, Puelles VG, Huber TB. (2024)
Ibrutinib-associated focal segmental glomerulosclerosis and the impact of podocin mutations in chronic lymphocytic leukemia. *Kidney Int.* doi: 10.1016/j.kint.2024.02.001.
Schmidt J, Arjune S, Boehm V, Grundmann F, Müller RU, Antczak P. (2024)
Bridging health registry data acquisition and real-time data analytics. *Front Med (Lausanne).* Doi: 10.3389/fmed.2024.1430676.

Bais T, Meijer E, Kramers BJ, Vart P, Vervloet M, Salih M, Bammens B, Demoulin N, Todorova P, Müller RU, Halbritter J, Paliege A, Gall EC, Knebelmann B, Torra R, Ong ACM, Karet Frankl FE, Gansevoort RT. (2024)

HYDROchlorothiazide versus placebo to PROTECT polycystic kidney disease patients and improve their quality of life: study protocol and rationale for the HYDRO-PROTECT randomized controlled trial. *Trials*. Doi: 10.1186/s13063-024-07952-x.

Gale DP, Gross O, Wang F, Esteban de la Rosa RJ, Hall M, Sayer JA, Appel G, Hariri A, Liu S, Maski M, Shen Y, Zhang Q, Iqbal S, Kowthalam MU, Lin J, Ding J, HERA Clinical Trial Group. (2024) A Randomized Controlled Clinical Trial Testing Effects of Lademirsén on Kidney Function Decline in Adults with Alport Syndrome. *Clin J Am Soc Nephrol*. Doi: 10.2215/CJN.0000000000000458.

Bartram MP, Beck BB, Müller RU. (2024)

Genetics in nephrology - any news? *Dtsch Med Wochenschr*. Doi: 10.1055/a-2198-0363.

Nies JF, Krusche M. (2024)

Fever in rheumatological diseases. *Z Rheumatol*. Doi: 10.1007/s00393-024-01505-y.

Wendt R, Voelker LA, Brinkkoetter PT. (2024)

Recombinant ADAMTS13 for Immune Thrombotic Thrombocytopenic Purpura. *N Engl J Med*.

Hofer KC, Weber LT, Barbe AG, Graf I, Thom S, Nowag A, Scholz CJ, Wisplinghoff H, Noack MJ, Jazmati N. (2024) The tongue microbiome of young patients with chronic kidney disease and their healthy mothers.

Clin Oral Investig. 2024 Jan 24;28(1):110. doi: 10.1007/s00784-024-05492-x.

Karaterzi S, Tönshoff B, Ahlenstiel-Grunow T, Baghai M, Beck B, Büscher A, Eifler L, Giese T, Lezius S, Müller C, Oh J, Zapf A, Weber LT, Pape L. (2024) A multi-center interventional study to assess pharmacokinetics, effectiveness, and tolerability of prolonged-release tacrolimus after pediatric kidney transplantation: study protocol for a prospective, open-label, randomized, two-phase, two-sequence, single dose, crossover, phase III b trial *Front Nephrol*. 2024 Feb 20;4:1331510. doi: 10.3389/fneph.2024.1331510. eCollection 2024.

Hofer KC, Barbe AG, Adams A, Schoppmeier C, Wicht MJ, Weber LT, Noack MJ, Graf I. (2024) Halitosis in young patients with chronic kidney disease: findings from a randomized controlled trial.

Head Face Med. 2024 May 15;20(1):32. doi: 10.1186/s13005-024-00428-y

Brügelmann M, Müller S, Bohlen AV, Hohenfellner K, Büscher A, Kemper MJ, Fröde K, Kanzelmeyer N, Oh J, Billing H, Gellermann J, Müller D, Weber LT, Acham-Roschitz B, Arbeiter K, Tönshoff B, Hagenberg M, Žebec MS, Haffner D, Zivicnjak M. (2024)

Morphological changes and their associations with clinical parameters in children with nephropathic cystinosis and chronic kidney disease prior to kidney replacement therapy over 25 years.

Pediatr Nephrol. 2024 Jun 8. doi: 10.1007/s00467-024-06421-6.

Prytula A, Shroff R, van Gremberghe I, Krupka K, Bacchetta J, Benetti E, Grenda R, Guzzo I, Kanzelmeyer N, Büyükkaragöz B, Kranz B, Nalçacıoğlu H, Oh J, Pape L, Shenoy M, Sellier-Leclerc AL, Tönshoff B; European Society for Paediatric Nephrology Transplantation and CKD-MBD working groups and the Cooperative European Paediatric Renal Transplant Initiative Research Network (2024) Metabolic Acidosis Is Associated With an Accelerated Decline of Allograft Function in Pediatric Kidney Transplantation *Kidney Int Rep.* 2024 Apr 8;9(6):1684-1693. doi: 10.1016/j.ekir.2024.04.007 (5,7)

Lahring J, Leifheit-Nestler M, Ewert A, Herzig N, Köppl C, Pott V, Oh J, Büscher A, Thumfart J, Weber LT, Arbeiter K, Acham-Roschitz B, Tönshoff B, Zivicnjak M, Hohenfellner K, Haffner D. (2024) Cystinosis-associated metabolic bone disease across ages and CKD stages 1-5D/T *J Clin Endocrinol Metab.* 2024 Jul 25:dgae502. doi: 10.1210/clinem/dgae502.

Patry C, Webb NJA, Feißt M, Krupka K, Becker J, Bald M, Antonello B, Bilge I, Gulhan B, Hogan J, Kanzelmeyer N, Ozkaya O, Büscher A, Sellier-Leclerc AL, Shenoy M, Weber LT, Fichtner A, Höcker B, Meier M, Tönshoff B. (2024) Kidney transplantation in children and adolescents with C3 glomerulopathy or immune complex membranoproliferative glomerulonephritis: a real-world study within the CERTAIN research network *Pediatr Nephrol.* 2024 Aug 7. doi: 10.1007/s00467-024-06476-5

Gross O, Boeckhaus J, Weber LT, Heerspink HJL, Simon JF, Ahmed R, Gerst C, Duerr U, Walker F, Tostmann R, Helm J, Asendorf T, Friede T. (2024) Protocol and rationale for a randomized controlled SGLT2 inhibitor trial in pediatric and young adult populations with chronic kidney disease: DOUBLE PRO-TECT *Alport Nephrol Dial Transplant.* 2024 Aug 9:gfae180. doi: 10.1093/ndt/gfae180

Hofer KC, Weber LT, Barbe AG, Graf I, Thom S, Ehren R, Nowag A, Wisplinghoff H, Noack MJ, Scholz CJ, Jazmati N (2024) Intensive oral prophylaxis does not alter the tongue microbiome in young patients with chronic kidney disease: longitudinal, randomized, controlled study *Front Immunol.* 2024 Aug 19;15:1430655. doi: 10.3389/fimmu.2024.1430655.

Fichtner A, Gauché L, Süsal C, Tran TH, Waldherr R, Krupka K, Guzzo I, Carraro A, Oh J, Zirngibl M, Weitz M, König J, Büscher A, Berta L, Simon T, Awan A, Rusai K, Topaloglu R, Peruzzi L, Printza N, Kim JJ, Weber LT, Melk A, Pape L, Rieger S, Patry C, Höcker B, Tönshoff B; CERTAIN study group. (2024) Incidence, risk factors, management strategies, and outcomes of antibody-mediated rejection in pediatric kidney transplant recipients-a multicenter analysis of the Cooperative European Paediatric Renal Transplant Initiative (CERTAIN) *Pediatr Nephrol.* 2024 Sep 16. doi: 10.1007/s00467-024-06487-2

Fichtner A, Schmidt J, Süsal C, Carraro A, Oh J, Zirngibl M, König S, Guzzo I, Weber LT, Awan A, Krupka K, Schnitzler P, Hirsch HH, Tönshoff B, Höcker B. (2024) Risk of cellular or antibody-mediated rejection in pediatric kidney transplant recipients with BK polyomavirus replication-an international CERTAIN registry study *Pediatr Nephrol.* 2024 Oct 11. doi: 10.1007/s00467-024-06501-7

Höfer KC, Witte H, Graf I, Golka A, Adams A, Barbe AG, Weber LT, Noack MJ (2024) Gingivitis Control in Children, Adolescents and Young Adults With Chronic Kidney Disease by a Need-Related Programme: A Randomised Clinical Trial. *International Journal of Dental Hygiene*, 2024; 0:1-12

Baghai Arassi M, Feißt M, Krupka K, Awan A, Benetti E, Düzova A, Guzzo I, Kim JJ, Kranz B, Litwin M, Oh J, Büscher A, Pape L, Peruzzi L, Shenoy M, Testa S, Weber LT, Zieg J, Höcker B, Fichtner A, Tönshoff B; Cooperative European Pediatric Renal Transplant Initiative Research Network (2024) Age-Related Differences in Rejection Rates, Infections, and Tacrolimus Exposure in Pediatric Kidney Transplant Recipients in the CERTAIN Registry *Kidney Int Rep.* 2024 Sep 2;9(11):3265-3277. doi: 10.1016/j.ekir.2024.08.025

Nüsken E, Voggel J, Saschin L, Weber LT, Dötsch J, Alcazar MAA, Nüsken KD. (2024) Kidney lipid metabolism: impact on pediatric kidney diseases and modulation by early-life nutrition. *Pediatr Nephrol*. 2024 Nov 27. doi: 10.1007/s00467-024-06595-z.

Ivanov D, Weber LT, Levtchenko E, Vakulenko L, Ivanova M, Zavalna I, Lagodych Y, Boiko N. (2024) Rituximab Administration to Treat Nephrotic Syndrome in Children: 2-Year Follow-Up *Biomedicines*. 2024 Nov 13;12(11):2600. doi: 10.3390/biomedicines12112600.

Weber LT, Habbig S, Hackl A (2024) Difficult-to-Treat Nephrotic Syndrome in Childhood– Global Depletion of B-Cells. *Kidney Int Rep* 9(7):1969–1971

Gross O, Weber LT (2024) Neuigkeiten bei der Behandlung von Glomerulopathien im Kindes- und Jugendalter. *DGfN-Heft* 3, 24-30

Kohl S, Weber EC, Habbig S, Kribs A, Weber LT (2024) Frühes versikoamniales Shunting bei subvesikaler Obstruktion. *Monatsschr Kinderhkd*, 171:979-987

Benz MR, Weber LT (2024) Glomeruläre Erkrankungen

In: Therapie der Krankheiten im Kindes- und Jugendalter; Zimmer KP, de Lafollie J, Weber S, Reinshagen K (Hrsg.), Springer Verlag

Beetz R, Weber LT (2024). Harnwegsinfektionen. In: Therapie der Krankheiten im Kindes- und Jugendalter; Zimmer KP, de Lafollie J, Weber S, Reinshagen K (Hrsg.), Springer Verlag

Gross O, Haffner D, Schaefer F, Weber LT. (2024) SGLT2 inhibitors: approved for adults and cats but not for children with CKD. *Nephrol Dial Transplant*. 2024 Feb 2:gfae029. doi: 10.1093/ndt/gfae029.

Weber LT (2024) Neue Rubrik „Gesehen – erkannt“. *Monatschr Kinderhkd* 172 (10): 853

Zentrum für Ungeklärte Syndromale Erkrankungen des Kindesalters

Schmidt J, Kaulfuß S, Ott H, Gaubert M, Reintjes N, Bremmer F, Dreha-Kulaczewski S, Stroebel P, Yigit G, Wollnik B. Expansion of the complex genotypic and phenotypic spectrum of FGFR2-associated neurocutaneous syndromes. *Hum Genet*. 2024;143(2):159-168.

Schmetz A, Lüdecke HJ, Surowy H, Sivalingam S, Bruel AL, Caumes R, Charles P, Chatron N, Chrzanowska K, Codina-Solà M, Colson C, Cuscó I, Denommé-Pichon AS, Edery P, Faivre L, Green A, Heide S, Hsieh TC, Hustinx A, Kleinendorst L, Knopp C, Kraft F, Krawitz PM, Lasa-Aranzasti A, Lesca G, López-González V, Maraval J, Mignot C, Neuhaus T, Netzer C, Oehl-Jaschkowitz B, Petit F, Philippe C, Posmyk R, Putoux A, Reis A, Sánchez-Soler MJ, Suh J, Tkemaladze T, Tran Mau Them F, Travessa A, Trujillano L, Valenzuela I, van Haelst MM, Vasileiou G, Vincent-Delorme C, Walther M, Verde P, Bramswig NC, Wiczorek D. Delineation of the adult phenotype of Coffin-Siris syndrome in 35 individuals. *Hum Genet*. 2024;143(1):71-84.

Nosrati MSS, Doustmohammadi A, Severino M, Romano F, Zafari M, Nemati AH, Velmans C, Netzer C, Breuer J, Broekaert IJ, Joachim A, Almasri N, Kruer MC, Skidmore P, Bisarad P, Hoque J, Bakhtiari S, Torella A, Nigro V, Buffelli F, Fulcheri E, Müller A, Zara F, Capra V, Scala M. Novel KIF26A variants associated with pediatric intestinal pseudo-obstruction (PIPO) and brain developmental defects. *Clin Genet*. 2024.

Nakamura Y, Shimada IS, Maroofian R, Falabella M, Zaki MS, Fujimoto M, Sato E, Takase H, Aoki S, Miyauchi A, Koshimizu E, Miyatake S, Arioka Y, Honda M, Higashi T, Miya F, Okubo Y, Ogawa I, Scardamaglia A, Miryounesi M, Alijanpour S, Ahmadabadi F, Herkenrath P, Dafsari HS, Velmans C, Al Balwi M, Vitobello A, Denommé-Pichon AS, Jeanne M, Civit A, Abdel-Hamid MS, Naderi H, Darvish H, Bakhtiari S, Kruer MC, Carroll CJ, Ghayoor Karimiani E, Khailany RA, Abdulqadir TA, Ozaslan M, Bauer P, Zifarelli G, Seifi T, Zamani M, Al Alam C, Alvi JR, Sultan T, Efthymiou S, Pope SAS, Haginoya K, Matsunaga T, Osaka H, Matsumoto N, Ozaki N, Ohkawa Y, Oki S, Tsunoda T, Pitceathly RDS, Taketomi Y, Houlden H, Murakami M, Kato Y, Saitoh S. Biallelic null variants in PNPLA8 cause microcephaly by reducing the number of basal radial glia. *Brain*. 2024;147(11):3949-3967.

Howaldt A, Lenglez S, Velmans C, Schultheis AM, Clahsen T, Matthaei M, Kohlhasse J, Vokuhl C, Büttner R, Netzer C, Demoulin JB, Cursiefen C. Corneal Infantile Myofibromatosis Caused by Novel Activating Imatinib-Responsive Variants in PDGFRB. *Ophthalmol Sci*. eCollection 2024 May-Jun



**UNIKLINIK
KÖLN**

Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln

Kerpener Str. 62
50937 Köln

Geschäftsführung

Daniela Rehbürg, Dipl. Betriebswirtin (VWA)
Telefon +49 221 478 97684
Telefax +49 221 478 1460221
E-Mail: cesek@uk-koeln.de