

Zentrum für Seltene Erkrankungen (CESEK)

Qualitätsbericht 2025



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	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 Weiterbildungen (B-Zentren)	14
4.1	Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE)	15
4.2	DASNE (Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen)	15
5	Informationsveranstaltungen für Betroffene	16
6	Transition	17
7	Register und Biobanken	19
8	Forschungstätigkeit/laufende Studien	21
9	Leitlinien und Konsensuspapiere	25
10	Lehre	27
11	Qualitätsverbessernde Maßnahmen	28
12	Publikationsliste	29

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.

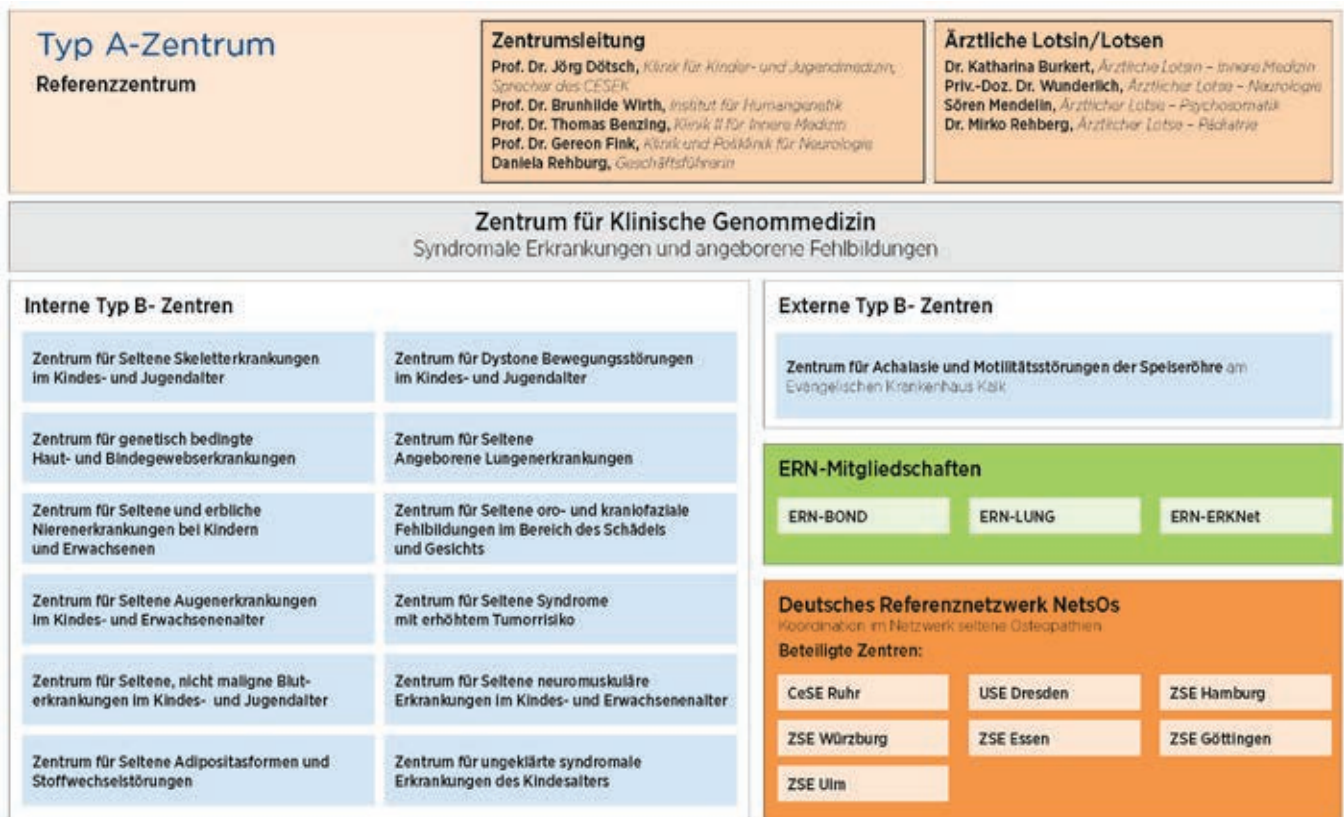
Der Vorstand des Typ A-Zentrums wird gebildet aus Vertretern der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin, dem Institut für Humangenetik, der Klinik und Poliklinik für Innere Medizin II und der Klinik und Poliklinik für Neurologie. Die Sprecherfunktion des Typ A-Zentrums wird durch Herrn Prof.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

2025 waren 13 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 13 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 nimmt am Modellvorhaben Genomsequenzierung teil. Das Modellvorhaben bildet das Kernstück der Nationalen Strategie für Genommedizin und trägt dazu bei die Genommedizin in die Gesundheitsversorgung in Deutschland zu integrieren. Im Rahmen des Modellvorhabens zur Genomsequenzierung werden Personen mit Seltenen Erkrankungen untersucht. Es geht darum, genetische Veränderungen zu identifizieren, die diese Krankheit potentiell verursachen könnten. Dies ermöglicht eine frühzeitige und genauere Diagnose sowie maßgeschneiderte Behandlungen, die individuell auf die genetischen Besonderheiten der Patientinnen und Patienten zugeschnitten sind. 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

Maren Schmitz

E-Mail: maren.schmitz1@uk-koeln.de

Geschäftsführung Zentrum für Seltene Erkrankungen

Daniela Rehburg, 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 Präsenzsprechstunde für unklare Diagnosen kontaktiert. Die Sprechstundenzeiten können Sie unserer Homepage entnehmen. Wir bieten sowohl Präsenzsprechstunden 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

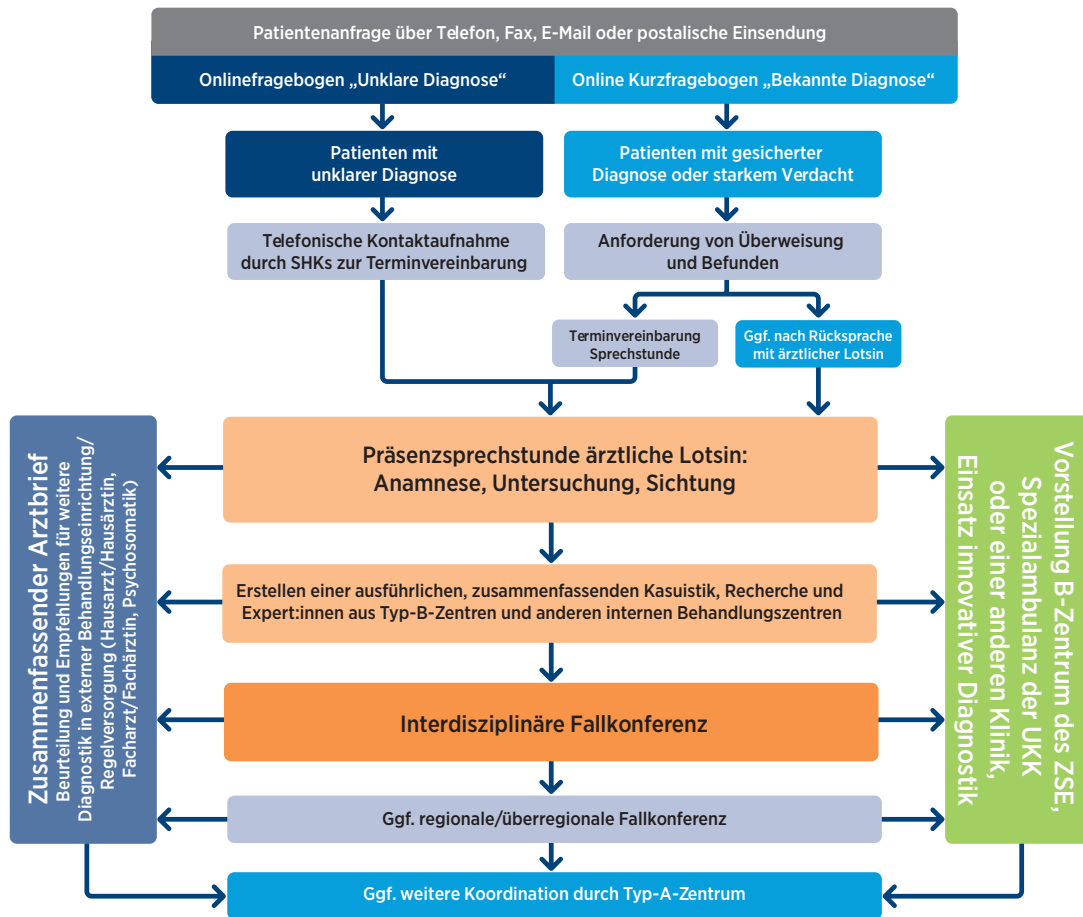
Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen benötigen im Durchschnitt 7 Jahre bis die richtige Diagnose gestellt wird. Patientinnen und Patienten die trotz zahlreicher Arztkontakte ohne Diagnose ihrer somatischen Beschwerden bleiben, sollen in einem Zentrum für seltene Erkrankungen durch die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

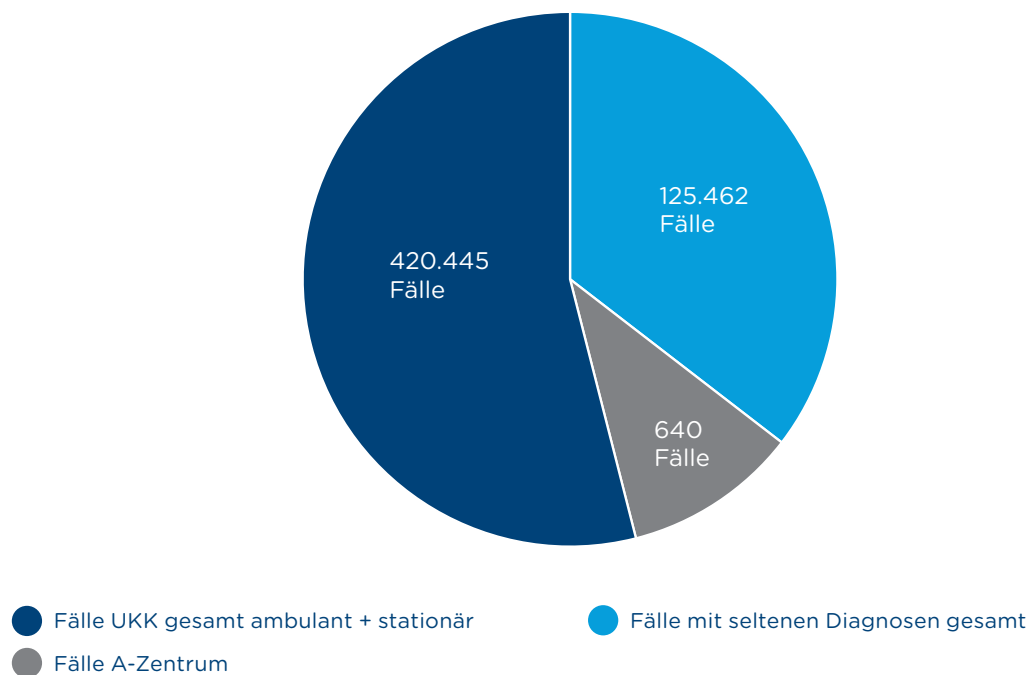
Patientenpfad CESEK V1 08/2022



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.

1.4 Fallzahlen 2025



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 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 2025 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: <https://nrw-zse.de/fakse/veranstaltungsuebersicht/>

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

2025 hat das CESEK im Sommer- und im Wintersemester seinen Wahlpflichtblock „Der Seltene Fall“ angeboten. Damit soll bereits im Medizinstudium für das Thema der seltenen Erkrankungen sensibilisiert und die jungen Nachwuchsärztinnen und -ärzte über die innovativen diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten informiert werden.

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

Studierende empfehlen auch 2025 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 2025 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 Seltenen 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 Seltenen 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 Seltener 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 Seltenen 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 Weiterbildungen (B-Zentren)

Zentrum für Erbliche Nierenerkrankungen

- › 5. Kölner TMA-Symposium am 21. + 22. März 2025

Zentrum für Genetisch bedingte Haut- und Bindegewebserkrankungen

- › 3rd CCMB Symposium – Musculoskeletal Research: Interdisciplinary and Translational am 22.10.2025
- › 20. Kölner Symposion „Haut und Kind“ am 15.02.2025

Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen

- › 28. Deutsche Mukoviszidose Tagung – Chancen und Herausforderungen in der CF-Versorgung am 11.12.2025
- › PCD-Konferenz in Köln vom 09.–11.05.2025

Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen

- › Neurologie-“update“ in Mönchengladbach am 09.04.2025
- › DASNE-Jahreskonferenz vom 10.–12.12.2025

Zentrum für Oro-Kraniofaziale Fehlbildungen

- › Weiterbildung im Rahmen des Weiterbildungscurriculum KFO der Fortbildungsakademie der Zahnärztekammer Hessen
- › Weiterbildungsprogramms der Deutsch-Vietnamesischen Medizinischen Gesellschaft (DEVIEMED)
- › Vortrag auf dem 9. Sylter Dysgnathie-Symposium vom 28.–31.05. 2025
- › Vortrag auf dem 17. Weltkongress der Internationalen Gesellschaft für Spaltfehlbildungen und kraniofaziale Anomalien (CLEFT2025) in Frankfurt
- › Vortrag auf der 97. Wissenschaftlichen Jahrestagung der DGKFO in Leipzig
- › (Beteiligte Professionen: Direktor, OÄ, FÄ)
- › Frühfortbildung MKG Robin Sequenz

Zentrum für Seltene Skeletterkrankungen

- › Fortbildungsveranstaltung Kinderklinik am 13.03.2025: Prof. Semler zum Thema „Der OI-Patient in der Notaufnahme“.
- › Fortbildungsveranstaltung Kinderklinik am 25.03.2025: Dr. Nüsken zum Thema „Kinderrheumatologie im pädiatrischen Alltag“

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 Jahressymposium der Akademie fand vom 10.-12.12.2025 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 Klinikerinnen und Kliniker und Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler.

5 Informationsveranstaltungen für Betroffene

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.

» Patiententag ADPKD – Autosomal Dominante Polyzystische Nierenerkrankung

» Offene Sprechstunde gemeinsam mit der ProRetina für seltene Augenerkrankungen

» GNAO1 Konferenz für dystone Bewegungsstörungen

» Nephrologie-Registertag

» FOrMe-Patiententag zum Nephrotischen Syndrom

» Von-Hippel-Lindau-Patiententag

» Christiane Herzog Tag – Patiententag für Menschen mit Cystischer Fibrose

» Treffen des AK LKGs im Rahmen des 17. Weltkongress der Internationalen Gesellschaft für Spaltfehlbildungen und kraniofaziale Anomalien (CLEFT2025)

» Konferenz für Autophagie Krankheiten 2026

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 regelmäßig 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 Kinderneurologie der Uniklinik Köln mithilfe des „TraiN“-Programmes langfristig individuell begleitet.

Mit „TraiN – Transition in der Neurologie“ 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 2025 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 Bindegewebserkrankungen

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

» Zentrum für Seltene Adipositasformen und Stoffwechselstörungen

» 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
- › 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)
- › RKD Characterization of novel genetic and molecular markers from biomaterial in renal cilopathies exploratory study (IIT)
- › ForMe Registry The German Focal Segmental Glomerulosclerosis and Minimal Change Disease Registry Registry (IIT)
- › 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
- › 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
- › (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
- › 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
- › 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
- › 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)
- › 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
- › 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
- › A multi-center interventional study to assess pharmacokinetics, effectiveness and tolerability of prolonged-release Tacrolimus after Paediatric Kidney Transplantation (Pro-Tac)

9 Leitlinien und Konsensuspapiere 2025

» 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-Gaumen-spalten/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 Weiterbildungsermächtigungen 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.

Das CESEK bietet sowohl im Sommersemester als auch im Wintersemester den Wahlblock „Der Seltene Fall“ an. Der Wahlblock schlägt eine Brücke zwischen Studium und Klinik. Die Studierenden erhalten die Möglichkeit Patientenfälle vom Eingang der Unterlagen bis zum Aussprechen einer Diagnose bzw. Empfehlung zu begleiten. Betreut werden die Studierenden dabei von einem ärztlichen fallführenden Dozenten für Seltene Erkrankungen und studentischen Tutoren.

Die intensive und praxisnahe Auseinandersetzung mit speziellen und besonderen Patientenfällen fördert sowohl beim Tutor als auch beim Teilnehmer am Wahlpflichtblock fachlich-analytische Fähigkeiten und selbständiges Arbeiten.

In der praxisbezogenen Ausbildung werden insbesondere auch nichttechnische Skills wie das fächerübergreifende Denken, das Erlernen von effektiver Organisation und Selbstorganisation von Arbeitsprozessen entwickelt.

Die produktive Zusammenarbeit im interdisziplinären Team und führt im Wahlpflichtblock „Der ungelöste Fall“ auch zu einer Erkundung der eigenen Fähigkeiten. Bis zu 30 Studierenden haben pro Semester die Möglichkeit zur Teilnahme.

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 regelmäßig anstelle von alle 3 Jahre Typ B-Zentren ein Strategiemeeting durch. Beim letzten Strategiemeeting 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

12 Publikationsliste 2025

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 Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter

Maternal body composition and the placental-fetal unit under maternal high-fat feeding partially improve by metformin treatment or lifestyle interventions during pregnancy in a mouse model. Kretschmer T, Turnwald EM, Thiele A, Kallage C, Neweling L, Kammerer M, Janoschek R, Zentis P, Handwerk M, Wohlfarth M, Kalis S, Nüsken E, Nüsken KD, Bae-Gartz I, Königer A, Gellhaus A, Gründemann D, Hucklenbruch-Rother E, Dötsch J, Alejandre Alcazar MA, Appel S. Placenta. 2025 Nov;171:91-101. doi: 10.1016/j.placenta.2025.09.016. Epub 2025 Sep 24. PMID: 41016177

Kidney lipid metabolism: impact on pediatric kidney diseases and modulation by early-life nutrition. Nüsken E, Voggel J, Saschin L, Weber LT, Dötsch J, Alcazar MAA, Nüsken KD. Pediatr Nephrol. 2025 Jun;40(6):1839-1852. doi: 10.1007/s00467-024-06595-z. Epub 2024 Nov 27. PMID: 39601825

Zentrum für genetisch bedingte Haut- und Bindegewbserkrankungen bei Kindern und Erwachsenen

Iliana Tantcheva-Poor: Henning M, Hock M, Shukri A, Löw V, Kernich N, Rauterberg J, Klapproth H, Tantcheva-Poór I
Mental Comorbidities in a German cohort of patients with Ehlers-Danlos Syndromes and generalized Hypermobility Spectrum Disorder
Orphanet J Rare Dis. 2026; In print

Rauterberg J, Hock M, Kernich N, Shukri, Klapproth H, Löw V, Henning M, Tantcheva-Poór I
Health Care Supply in Patients with Ehlers-Danlos Syndromes and Generalized Hypermobility Spectrum Disorder: A German Perspective
Orphanet J Rare Dis. 2025; 20(1): 436. doi

Klapproth H, Rauterberg J, Koll P, Soellner L, Neumayer D, Fischer J, Tantcheva-Poór I
A Striking Hand Phenotype and Guselkumab Efficacy in NIPAL4-linked ARCI
Clin Exp Dermatol. 2025; 50:1232-1234

Frommherz L, Giehl K, 1, Huebner S, Kiekbusch K, Sabkova S, Süßmuth K, Alter S, Tantcheva-Poór I, Ott H, Fischer J, Has C
Epidermolytic ichthyosis: Clinical spectrum and burden of disease in a large German cohort
J Eur Acad Dermatol Venereol. 2025 May;39(5):1028-1037

Klapproth H, Huerta Arana M, Lackmann JW, Bopp L, Hussain MS, Aloui A, Becker K, von Stebut E, Klein Geltink RI, Tantcheva-Poór I, Fabri M.
Metformin in Necrobiotic Xanthogranuloma.
Br J Dermatol. 2026;50(6): 1232-24

Braß D, Tantcheva-Poór I, Stücker M
Minireview: Interventional varicose vein therapy using endoluminal laser ablation (1940nm) in patients with Ehlers-Danlos syndromes: two case reports JDDG 2025,

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter

Prof. Jörg Oliver Semler:

Stasek S, Zaucke F, Hoyer-Kuhn H, Etich J, Reincke S, Arndt I, et al. Osteogenesis imperfecta: shifting paradigms in pathophysiology and care in children. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2025;38(1):1-15.

Reincke S, Semler O, Junghanel-Welzing S, Stasek S, Rehberg M, Pfeiffer E, et al. Real-world Outcome of Vosoritide Treatment in Children With Achondroplasia: A 12-month Retrospective Observational Study. *J Endocr Soc.* 2025;9(5):bvaf041

Graefe ASL, Rehburg F, Alkarkoukly S, Danis D, Gronke A, Hubner MR, et al. Linking international registries to FHIR and Phenopackets with RareLink: a scalable REDCap-based framework for rare disease data interoperability. *medRxiv.* 2025

Folkestad L, Prakash SK, Nagamani SCS, Andersen NH, Carter E, Hald JD, et al. Cardiovascular disease in adults with osteogenesis imperfecta: clinical characteristics, care recommendations, and research priorities identified using a modified Delphi technique. *J Bone Miner Res.* 2025;40(2):211-21

Hoover-Fong J, Semler O, Barron B, Collett-Solberg PF, Fung E, Irving M, et al. Considerations for Anthropometry Specific to People with Disproportionate Short Stature. *Adv Ther.* 2025;42(3):1291-311

Stasek S, Zaucke F, Stephan A, Etich J, Morgelin M, Baumann U, et al. TENT5A-associated osteogenesis imperfecta: long-term follow-up and molecular insights. *JBMR Plus.* 2025;9(7):ziaf083

Kernich N, Peters F, Schreml J, Semler O, Koch M, Schonau E, et al. Ehlers-Danlos Syndromes and Related Disorders: Diagnostic Challenges and the Need for an Interdisciplinary Patient Care in Germany. *Dermatology (Basel, Switzerland).* 2025;241(2):124-32

Stasek S, Reincke S, Rehberg M, Semler O, Hoyer-Kuhn H. Urinary calcium and bone resorption markers during 3 years of denosumab treatment in pediatric osteogenesis imperfecta. *JBMR Plus.* 2025;9(10):ziaf140

Westerheim I, Rauch F, Hart T, Wekre LL, van Welzenis T, Raggio C, et al. The IMPACT Survey: The Humanistic Impact of Caring for an Individual with Osteogenesis Imperfecta. *Adv Ther.* 2025;42(11):5811-29

Stasek S, Kronenberger J, Germund-Maiwald I, Junghanel-Welzing S, Reincke S, Semler O, et al. Cardiac manifestations in children with osteogenesis imperfecta: A single-center observational study. *Int J Cardiol.* 2025;443:133922

Graefe ASL, Rehburg F, Alkarkoukly S, Danis D, Gronke A, Hubner MR, et al. RareLink: scalable REDCap-based framework for rare disease interoperability linking international registries to FHIR and Phenopackets. *NPJ Genom Med.* 2025;10(1):72

Rauch F, van Welzenis T, Wekre LL, Raggio C, Semler O, Westerheim I, et al. The IMPACT Survey: The Economic Impact of Caring for an Individual with Osteogenesis Imperfecta. *Adv Ther.* 2025;42(11):5761-80

Oldekamp EJ, de Vries MC, David AL, Semler O, Westgren M, Gothenstrom C, et al. Clinical Trials of Fetal Therapy With Continuing Neonatal Interventions: Legal Requirements and Customary Procedures Regarding Parental Consent. The BOOSTB4 Trial as a Case Study. *Prenat Diagn.* 2025;45(13):1810-5

Hoyer-Kuhn H. Oral Infigratinib in Children with Achondroplasia - Targeted Treatment. *N Engl J Med.* 2025;392(9):920-2

Haselwarter F, Stasek S, Rehberg KE, Hoyer-Kuhn H, Reincke S, Nusken E, et al. Acute Phase Reaction After First Neridronate Infusion in Children with Osteogenesis Imperfecta: An Analysis Based on Questionnaire Data from 65 Patients. *Paediatr Drugs.*

Reincke S, Stasek S, Junghanel-Welzing S, Semler O, Rehberg M, Duran I, et al. Development of Muscle Function in Children with Achondroplasia Under Vosoritide Treatment: A Retrospective Single-Centre Observational Study. *J Musculoskelet Neuronal Interact.* 2026;26(1):39-54.

Zentrum für Seltene Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko bei Kindern und Erwachsenen

Karakaya, M., Ragab, I., Riehmer, V., Erger, F., Aly, N. H., Ryu, S. W., Seo, G. H., Hoemberg, M., Schultheis, A. M., Netzer, C., & Decarolis, B. (2025). ELMO2-related intraosseous vascular malformation: new cases with novel pathogenic variants, clinical follow-up and therapeutic approaches. *European journal of human genetics : EJHG*, 33(3), 334–343. <https://doi.org/10.1038/s41431-024-01739-z>

Pham T, Ranft A, Rechl V, Jabar S, Hartmann W, Falkenberg K, Jürgens H, Graf N, Keßler T, Metzler M, Klingebiel T, Simon T, Benesch M, Dirksen U. RT-PCR-Based Detection of Bone Marrow Involvement in Ewing Sarcoma: Diagnostic Validity and Prognostic Relevance. *Pediatr Blood Cancer.* 2026 Feb;73(2):e70056. doi: 10.1002/1545-5017.70056. Epub 2025 Dec 30. PMID: 41466527

Gelineau NU, van Zogchel LMJ, De Carolis B, van Wezel EM, Zappeij-Kannegieter L, Javadi A, Schumacher-Kuckelkorn R, Simon T, Berthold F, van Noesel MM, Fiocco M, Stutterheim J, Ellen van der Schoot C, Hero B, Tytgat GAM. Minimal Residual Disease Detection in Peripheral Blood of Patients With High-Risk Neuroblastoma Correlates With Outcome in the International GPOH-DCOG Prospective Validation Study. *JCO Precis Oncol.* 2025 Oct;9:e2500235. doi: 10.1200/PO-25-00235. Epub 2025 Dec 18. PMID: 41411610; PMCID: PMC12721697

Kleen K, Gebauer J, Spix C, Kronziel LL, König I, Baust K, Calaminus G, Simon T, Hero B, Zolk O, Graf N, Abdul-Khaliq H, Langer T. Anthracycline-Induced Cardiomyopathy After Nephro-/Neuroblastoma in Childhood: The Importance of Cardiological Reference Assessment. *Cancer Med.* 2025 Aug;14(16):e71158. doi: 10.1002/cam4.71158. PMID: 40832779; PMCID: PMC12365662.

Nozzoli F, Rahmanzade R, Schmid S, Schweizer L, Schrimpf D, Friedel D, Göbel K, Reuss DE, Banan R, Sievers P, Pusch S, Bogumil H, Hinz F, Suwala AK, Aras FK, Friedrich L, Osella-Abate S, Ricci AA, Macciotta A, Simon T, Fleischhack G, Keyvani K, Hansford JR, Khuong-Quang DA, Schucht P, Maragkou T, Juratli TA, Meinhardt M, Zechel S, Stadelmann C, Coras R, Sakowitz OW, Goeppert B, Schittenhelm J, Etminan N, Ratliff M, Herold-Mende C, Pfister SM, Wick W, Krieg SM, von Deimling A, Sahm F, Bertero L. Distinct molecular profile and outcome of oligodendroglioma, IDH-mutant, 1p/19q-codeleted, and TERTp-wildtype: A grade 1 oligodendroglioma of young patients? *Neuro Oncol.* 2025 Oct 1;27(10):2711-2725. doi: 10.1093/neuonc/noaf141. PMID: 40692489; PMCID: PMC12833541

Simon T, Thole T, Castelli S, Timmermann B, Jazmati D, Schwarz R, Fuchs J, Warmann S, Hubertus J, Schmidt M, Rogasch J, Körber F, Vokuhl C, Schäfer J, Schulte JH, Deubzer H, Rosswog C, Fischer M, Lang P, Langer T, Astrahantseff K, Lode H, Hero B, Eggert A. Correction: GPOH Guidelines for Diagnosis and First-line Treatment of Patients with Neuroblastic Tumors, update 2025. *Klin Padiatr.* 2025 May;237(3):e3. English. doi: 10.1055/a-2623-7760. Epub 2025 Jun 5. Erratum for: *Klin Padiatr.* 2025 May;237(3):117-140. doi: 10.1055/a-2556-4302. PMID: 40473259

Lozano-Montoya J, Jimenez-Pastor A, Fuster-Matanzo A, Weiss GJ, Cerda-Alberich L, Veiga-Canuto D, Martínez-de-Las-Heras B, Cañete-Nieto A, Taschner-Mandl S, Hero B, Simon T, Ladenstein R,

Marti-Bonmati L, Alberich-Bayarri A. Risk stratification in neuroblastoma patients through machine learning in the multicenter PRIMAGE cohort. *Front Oncol*. 2025 Feb 21;15:1528836. doi: 10.3389/fonc.2025.1528836. PMID: 40061893; PMCID: PMC11886962

Flaad T, Rehm J, Simon T, Hero B, Ladenstein RL, Lode HN, Grabow D, Nolte S, Crazzolara R, Greil J, Ebinger M, Abele M, Holzer U, Döring M, Schulte JH, Bader P, Schlegel PG, Eyrich M, Lang P, Klinikgebiet T, Handgretinger R. Long-Term Outcomes and Quality of Life of High-Risk Neuroblastoma Patients Treated with a Multimodal Treatment Including Anti-GD2 Immunotherapy: A Retrospective Cohort Study. *Cancers (Basel)*. 2025 Jan 5;17(1):149. doi: 10.3390/cancers17010149. PMID: 39796776; PMCID: PMC11720496

Toenne R, Kristiment R, Waack K, Schneider DT, Simon T, Reinhardt D. Pflegerische und ärztlich delegierbare Maßnahmen bei päd.-onkologischen Patienten als ambulant aufsuchende Versorgung – Das Projekt KIKHomeCare [Nursing and medical delegable measures for children and adolescents with cancer as outpatient outreach care - The pilot project KIK HomeCare]. *Klin Padiatr*. 2025 May;237(3):153-160. German. doi: 10.1055/a-2415-7856. Epub 2024 Sep 16. PMID: 39284575

Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalters

Famili DT, Elghazali G, Argili E, Saneto RP, Harris M, Gerasimenko O, Gerasimenko J, Fanto M, Dafsari HS*, Jungbluth H*. Pancreatic involvement in EPG5-related disorders. *Mol Genet Metab Rep*. 2025 Nov 10;45:101273. doi: 10.1016/j.ymgmr.2025.101273.

Dafsari HS*, Deneubourg C*, Singh K*, Maroofian R*, Suprenant Z, Kho AL, et al. Mutations in the Key Autophagy Tethering Factor EPG5 Link Neurodevelopmental and Neurodegenerative Disorders Including Early-Onset Parkinsonism. *Ann Neurol*. 2025 Nov;98(5):932-950. doi: 10.1002/ana.78013.

Brooker SM, Novelli M, Coukos R, Prakash N, Kamel WA, Amengual-Gual M, Anheim M, Barcia G, Bardakjian T, Baur F, Berweck S, Bölsterli BK, Brugger M, Cassini T, Chatron N, Corner B, Dafsari HS, et al. The Spectrum of Neurologic Phenotypes Associated With NUS1 Pathogenic Variants: A Comprehensive Case Series. *Ann Neurol*. 2025 Sep;98(3):561-572. doi: 10.1002/ana.27272.

Ha YJ, Nisal A, Tang I, Lee C, Jhamb I, Wallace C, Howarth R, Schroeder S, Vong KI, et al. The contribution of de novo coding mutations to meningoencephalomyelopathy. *Nature*. 2025 May;641(8062):419-426. doi: 10.1038/s41586-025-08676-x.

Deneubourg C*, Salimi Dafsari H*, Lowe S, Martinez-Cotrina A, Mazaud D, et al. Epg5 links proteotoxic stress due to defective autophagic clearance and epileptogenesis in *Drosophila* and Vici syndrome patients. *Autophagy*. 2025 Feb;21(2):447-459. doi: 10.1080/15548627.2024.2405956.

Dafsari HS, Deneubourg C, Singh K, Maroofian R, Duchon MR, Antebi A, Houlden H, Fanto M, Jungbluth H. Letter Concerning Biallelic Variants in EPG5 Gene Are Associated with Parkinson's Disease. *Ann Neurol*. 2025 Dec;98(6):1404-1405. doi: 10.1002/ana.78081

Dafsari HS, Schuler J, Schober E, Möller B, Antebi A, Fanto M, Jungbluth H. The space-time continuum in neurological disorders of the autophagosome-lysosome fusion machinery. *Autophagy Rep*. 2025 Oct 12;4(1):2560903. doi: 10.1080/27694127.2025.2560903

Cheerie D, Meserve MM, Beijer D, Kaiwar C, Newton L, Taylor Tavares AL, Verran AS, Sherrill E, Leonard S, Sanders SJ, Blake E, Elkhateeb N, Gandhi A, Liang NSY, Morgan JT, Verwillow A, Verheijen J, Giles A, Williams S, Chopra M, Croft L, Dafsari HS, et al. Consensus guidelines for assessing eligibility of pathogenic DNA variants for antisense oligonucleotide treatments. *Am J Hum Genet*. 2025 May 1;112(5):975-983. doi: 10.1016/j.ajhg.2025.02.017

Dafsari HS, Martinelli D, Saffari A, Ebrahimi-Fakhari D, Fanto M, Dionisi-Vici C, Jungbluth H. An update on autophagy disorders. *J Inher Metab Dis*. 2025 Jan;48(1):e12798. doi: 10.1002/jimd.12798

Möller B, Becker LL, Saffari A, Afenjar A, Coci EG, [...], 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

Dafsari HS*, Deneubourg C*, Singh K*, Maroofian R*, Suprenant Z, [...], Dötsch J, von Kleist-Retzow JC, Klopstock T, Wagner M, Yip C, Roos A, Carsetti R, Dionisi-Vici C, Gautel M, Duchon MR*, Antebi A*, Houlden H*, Fanto M*, Jungbluth H*. Mutations in the Key Autophagy Tethering Factor EPG5 Link Neurodevelopmental and Neurodegenerative Disorders Including Early-Onset Parkinsonism. *Ann Neurol.* 2025 Nov;98(5):932-950. doi: 10.1002/ana.78013

Biallelic CRELD1 variants cause severe muscle weakness and infantile epilepsy.

D'Alessandro M, Bamborschke D, Bülow MH, Özdemir Ö, Daimagüler HS, Brümmer V, Kucharowski N, Sellin J, Brunn A, Deckert M, Wunderlich G, Koerber F, Bessereau JL, Cirak S. *Brain Commun.* 2025 Sep 3;7(5):fcf326. doi: 10.1093/braincomms/fcaf326. eCollection 2025. PMID: 40980404 Free PMC article.

Updated Structure of CNBP Repeat Expansions in Patients With Myotonic Dystrophy Type 2 and Its Implication for Standard Diagnostics.

Wendlandt M, Erdmann H, Rost S, Lucas MC, Becker K, Kleinle S, Timmer M, Bier A, Wunderlich G, Wenninger S, Walter MC, Neuhann T, Schoser B, Holinski-Feder E, Abicht A. *Neurol Genet.* 2024 Dec 18;11(1):e200220. doi: 10.1212/NXG.0000000000200220. eCollection 2025 Feb. PMID: 39703464 Free PMC article.

Oral function tests in spinal muscular atrophy: closing the diagnostic gap in severely affected adult patients : A prospective observational study.

Kruse T, Portegys S, Leflerová D, Cap A, Wirth B, Heller R, Neuhoof S, Hagenacker T, Braumann B, Wunderlich G. *J Orofac Orthop.* 2025 Jun 24. doi: 10.1007/s00056-025-00597-8. Online ahead of print. PMID: 40553144 English.

Zentrum für seltene Erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und Erwachsenen

Nüsken E, Voggel J, Saschin L, Weber LT, Dötsch J, Alcazar MAA, Nüsken KD. (2025)

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

Prytuła A, Reynders D, Goetghebeur E, Krupka K, Bacchetta J, Kanzelmeyer N, Guzzo I, Labbadia R, Benetti E, Shenoy M, Sellier-Leclerc AL, Oh J, Litwin M, Rubik J, Awan A, Bilge I, Weber LT, Müller D, Simon T, Pape L, Tönshoff B; on behalf of the ESPN Transplantation and CKD-MBD working group and, the CERTAIN Research Network. (2025) Factors associated with statural growth in pediatric kidney transplant recipients with focus on metabolic acidosis.

Pediatr Nephrol. 2025 Jan 27. doi: 10.1007/s00467-025-06663-y

Boeckhaus J, Tönshoff B, Weber LT, Pape L, Latta K, Fehrenbach H, Lange-Sperandio B, Kettwig M, König S, John-Kroegel U, Gellermann J, Galiano M, Jami S, Pieper D, Dihazi GH, Hafke A, Kohl S, Liebau MC, König J, Haffner D, Gross O, Wallbach M. (2025) Urinary Dickkopf-related protein 3 as a novel biomarker for kidney function decline in children with Alport syndrome *Pediatr Nephrol.* 2025 Feb 4. doi: 10.1007/s00467-025-06696-3

Burgmaier K, Kilian S, Arbeiter K, Atmis B, Boyer O, Buescher A, Dursun I, Erger F, Fila M, Galiano M, Gokce I, Haefner K, Haffner D, Hooman N, Klaus G, König J, Lange-Sperandio B, Marlais M, Massella L, Mekahli D, Miklaszewska M, Miloševski-Lomić G, Obrycki L, Ranchin B, Seitz B, Stabouli S, Tabel Y, Taranta-Janusz K, Weber LT, Weitz M, Wühl E, Yilmaz A, Dötsch J, Schaefer F, Liebau MC; ARegPKD consortium. (2025) A risk score to predict kidney survival in patients with autosomal recessive polycystic kidney disease at the age of two months. *Kidney Int.* 2025. 107(5):903-915. Feb 6:S0085-2538(25)00086-9. doi:10.1016/j.kint.2025.01.023

Hofer KC, Weber LT, Jazmati N, Noack MJ, Barbe AG, Graf I. (2025) Chronic Kidney Disease With Related Oral Health Problems and Alterations in the Tongue Microbiome Illustrated by a 15-Year-Old Girl: A Case Report. *Case Rep Pediatr.* 2025 Feb 18;2025:1018472. doi: 10.1155/crpe/1018472

Van Eerde AM, Teixeira A, Galletti F, Maternik M, Capone V, Westland R, Mulder J, Halbritter J, Osterholt T, Neukel V, Weber LT, Liebau MC, Schaefer F, Kohl S. (2025) Risks and benefits of ChatGPT in informing patients and families with rare kidney diseases: an explorative assessment by the European Rare Kidney Disease Reference Network (ERKNet).

Pediatr Nephrol. 2025 Apr 16. 40(9):2899-2905. doi: 10.1007/s00467-025-06746-w

Holle J, Weber LT, Sallmon H, Nordmeyer J, Müller D. (2025) Kardiorenale medizin in der Pädiatrie – neuer Fokus in Prävention und Therapie. Monatsschr Kinderheilkd. Doi.org/10.1007/s00112-025-02257-y

Baghai Arassi M, Fisch N, Feißt M, Krupka K, Höcker B, Fichtner A, Kanzelmeyer N, König J, Melk A, Oh J, Pape L, Weber LT, Weitz M, Tönshoff B; CERTAIN Research Network, the ESPN working group on transplantation. (2025) Association of inpatient tacrolimus variability and concentration-to-dose ratio with outcomes in pediatric kidney transplantation. Pediatr Nephrol. 2025 Jul 21. doi: 10.1007/s00467-025-06872-5.

Wirths K, Thomas M, Dieplinger G, Wagner T, Arns W, Schlösser H, Datta RR, Pesce F, Ditt V, Lang U, Ströhlein M, Bauernfeind U, Kurschat C, Weber LT, Stippel D, Becker JU. (2025) Kidney transplant arteriopathy revisited. J Nephrol. 2025 Jun 18. doi: 10.1007/s40620-025-02308-3

Boeckhaus J, Tönshoff B, Weber LT, Haffner D, Pape L, Latta K, Fehrenbach H, Lange-Sperandio B, Kettwig M, König S, John-Kroegel U, Gellermann J, Galiano M, Hafke A, Streit F, Gross O. (2025) High adherence to angiotensin-converting enzyme inhibitor in children and adolescents with Alport syndrome: objective verification using liquid chromatography-mass spectrometry. Pediatr Nephrol. 2025 Nov 22. doi: 10.1007/s00467-025-07053-0.

Hackl A, Weber LT. (2025) The Ca²⁺-actin-cytoskeleton axis in podocytes is an important, non-immunologic target of immunosuppressive therapy in proteinuric kidney diseases. Pediatr Nephrol. 2025 Jan 25. doi: 10.1007/s00467-025-06670-z.

Di Pierro E, Solares I, Jericó D, Castelbón FJ, Solera JT, Riera-Mestre A, Barreda-Sánchez M, Poci C, Nicolli A, Urigo F, Sampedro A, de Salamanca RE, Marcacci M, Ávila MA, Harper P, Fanlo-Maresma MG, Guillén-Navarro E, Graziadei G, Wenzel A, Beck BB, Ventura P, Morales-Conejo M, Fontanellas A. New cases of δ -aminolevulinic acid dehydratase deficiency: Functional insights into gene variants using an innovative mouse liver model. J Intern Med. 2026 Jan;299(1):126-142. doi: 10.1111/joim.70044. Epub 2025 Nov 21. PMID: 41268747; PMCID: PMC12678219

Betz C, Reusch B, Langmann T, Habbig S, Beck BB, Bolz HJ. Severe Joubert syndrome in family with homozygous POC1B p.Arg106Pro variant is due to a coinherited deep-intronic mutation in the neighboring CEP290 gene. HGG Adv. 2025 Jul 10;6(3):100429. doi: 10.1016/j.xhgg.2025.100429. Epub 2025 Mar 31. PMID: 40170356; PMCID: PMC12018183

Adella A, Jouret F, Madariaga L, Leermakers PA, Arango P, Ariceta G, Beck BB, Bjerre A, Bockenbauer D, Coccia P, Dhamija R, de Frutos F, Garcia-Castano A, van Katwijk SB, Lucas J, Möller T, Müller D, Pinto E Vairo F, Raki M, Rips J, Schlingmann KP, Venselaar H, Machado Bressan Wilke MV, Nijenhuis T, Hoenderop J, de Baaij J. Novel *RRAGD* Variants in Autosomal Dominant Kidney Hypomagnesemia and Therapeutic Perspectives. Kidney Int Rep. 2025 Jul 29;10(10):3640-3655. doi: 10.1016/j.ekir.2025.07.035. PMID: 41141537; PMCID: PMC12545939

Aryal RP, Ramanujan A, Bucci C, Neckelmann C, Heimbürg-Molinaro J, Cummings SF, Erger F, Beck BB, Seaver LH, Cummings RD. C1GALT1C1-Associated Mosaic Disorder of Glycosylation in a Female. J Inher Metab Dis. 2025 Mar;48(2):e70006. doi: 10.1002/jimd.70006. PMID: 39949072; PMCID: PMC11826066

Hoppe B, Martin-Higueras C, Borghese L, Kaspar S, Reusch B, Beck BB, Walli A, Janzen E, Hegert S, Janzen N, Hohenfellner K. Effective Newborn Screening for Type 1 and 3 Primary Hyperoxaluria. *Kidney Int Rep.* 2024 Oct 12;10(1):177-183. doi: 10.1016/j.ekir.2024.10.006. PMID: 39810772; PMCID: PMC11725795

Zentrum für seltene Achalasie und Motilitätsstörung der Speiseröhre bei Erwachsenen

The Unusual Patient in a Reflux Center: Belching, Rumination, Somatization as Pitfalls of Patient Selection for Anti-Reflux Surgery

Ernst Eypasch 1, Marika Ebner 1, Jessica Leers 1

Zentrum für Adipositasformen und Stoffwechselstörungen bei Kindern und Erwachsenen

Impaired renal graft perfusion due to malignant hyperthermia in kidney transplantation: early reduced graft perfusion by Doppler ultrasonography.

Limper U, Ströhlein M, Harth A, Seefeldt CS, Girard T, Kampf K, Schreml J, Defosse J, Wappler F. *Br J Anaesth.* 2025 Dec;135(6):1819-1821. doi: 10.1016/j.bja.2025.08.021. Epub 2025 Sep 23.

PMID: 40992998

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

Malignancy in a child or something else?

Hoyer-Kuhn H et al., *The Lancet Oncology* 2017

A heritable microduplication encompassing TBL1XR1 causes a genomic sister-disorder for the 3q26.32 microdeletion syndrome Riehrmer V et al., *American Journal of Medical Genetics Part A*, 2017

Current and Emerging Therapeutic Options for the Management of Rare Skeletal Diseases

Semler O et al., *Paediatric Drugs*, 2019

Zentrum für seltene dystone Bewegungsstörungen bei Kindern

The expanding clinical and genetic spectrum of DYNC1H1-related disorders.

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. *Brain.* 2025 Feb 3;148(2):597-612. doi: 10.1093/brain/awae183. PMID: 38848546 Free PMC article.

Combined genomics and proteomics unveils elusive variants and vast aetiologic heterogeneity in dystonia.

Zech M, Dzinovic I, Skorvanek M, Harrer P, Necpal J, Kopajtich R, Kittke V, Tilch E, Zhao C, Tsoma E, Sorrentino U, Indelicato E, Stehr A, Saparov A, Abela L, Adamovicova M, Afenjar A, Assmann B, Baloghova J, Baumann M, Berutti R, Brezna Z, Brugger M, Brunet T, Cogne B, Colangelo I, Conboy E, Distelmaier F, Eckenweiler M, Garavaglia B, Geerlof A, Graf E, Hackenberg A, Harvanova D, Haslinger B, Havrankova P, Hoffmann GF, Janzarik WG, Keren B, Kolnikova M, Kolokotronis K, Kosutzka Z, Koy A, Krenn M, Krygier M, Kusikova K, Maier O, Meitinger T, Mertes C, Milenkovic I, Monfrini E, Santos Dias Mourao A, Musacchio T, Nizon M, Ostrozovicova M, Pavlov M, Prihodova I, Rektorova I, Romito LM, Rybanska B, Sadr-Nabavi A, Schwenger S, Shoeibi A, Sitzberger A, Smirnov D, Svanterova J, Tautanova R, Toelle SP, Ulmanova O, Vetrini F, Vill K, Wagner M, Weise D, Zorzi G, Di Fonzo A, Oexle K, Berweck S, Mall V, Boesch S, Schormair B, Prokisch H, Jech R, Winkelmann J. *Brain*. 2025 Aug 1;148(8):2827-2846. doi: 10.1093/brain/awaf059. PMID: 39937650 Free PMC article.

Motor classification remains essential in describing cerebral palsy.

Monbaliu E, Bekteshi S, Vermeulen J, Ortibus E, Buizer A, Pueyo R, Koy A, Bonikovski M, Gudlin H, Himmelmann K; European Dyskinetic Cerebral Palsy Network (EDCPN). *Dev Med Child Neurol*. 2026 Apr;68(4):591-592. doi: 10.1111/dmcn.16430. Epub 2025 Jul 27. PMID: 40717283 No abstract available.

Dystonia caused by ANO3 variants is due to attenuated Ca²⁺ influx by ORA11.

Ousingsawat J, Talbi K, Gómez-Martín H, Koy A, Fernández-Jaén A, Tekgül H, Serdaroğlu E, Ortigoza-Escobar JD, Schreiber R, Kunzelmann K. *BMC Med*. 2025 Jan 7;23(1):12. doi: 10.1186/s12916-024-03839-5. PMID: 39773217 Free PMC article

Integrating Long-Read Nanopore Sequencing for Precision Resolution of Genomic Variants in Dystonia.

Sorrentino U, Pavlov M, Mirza-Schreiber N, Brugger M, Brunet T, Tsoma E, Saparov A, Dzinovic I, Harrer P, Stehr AM, Wagner M, Tilch E, Wallacher B, Alhasan S, Koy A, Di Fonzo A, Kolnikova M, Kusikova K, Havrankova P, Tautanova R, Lösecke S, Eck S, Boesch S, Necpal J, Skorvanek M, Jech R, Prokisch H, Winkelmann J, Oexle K, Graf E, Zech M. *Mov Disord*. 2026 Jan;41(1):70-83. doi: 10.1002/mds.70072. Epub 2025 Sep 30. PMID: 41028987 Free PMC article

Variable expressivity of KMT2B variants at codon 2565 in patients with dystonia and developmental disorders.

Stehr AM, Fischer J, Mirza-Schreiber N, Bernardi K, Porrmann J, Harrer P, Kaiser F, Jamra RA, Winkelmann J, Jech R, Koy A, Oexle K, Zech M. *Parkinsonism Relat Disord*. 2025 Apr;133:107319. doi: 10.1016/j.parkreldis.2025.107319. Epub 2025 Feb 5. PMID: 39933316 Free article.

Lesion distribution and network mapping in dyskinetic cerebral palsy.

de Almeida Marcelino AL, Al-Fatly B, Tuncer MS, Krägeloh-Mann I, Koy A, Kühn AA. *Brain Commun*. 2025 Jun 13;7(3):fcf228. doi: 10.1093/braincomms/fcaf228. eCollection 2025. PMID: 40574970 Free PMC article

Spectrum of Clinical and Imaging Features of Children With GFAP Astrocytopathy.

Sommer S, Panzer A, Bertolini A, Cleaveland R, Jain V, Kapanci T, Derichs U, Geis T, Neu A, Löhr-Nilles C, Aeschmann-Huhn R, Flotats-Bastardas M, Deiva K, Armangue T, Olivé-Cirera G, Kanno S, Koy A, Meirson H, Fattal-Valevski A, Ganelin-Cohen E, Losch H, Horne A, Wickström R, Dargviniene J, Leypoldt F, Rostasy K. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2025 Jan;12(1):e200327. doi: 10.1212/NXI.0000000000200327. Epub 2024 Nov 20. PMID: 39566024 Free PMC article.

Zinc for GNAO1 encephalopathy: Preclinical profiling and a clinical case.

Larasati YA, Thiel M, Koval A, Silachev DN, Koy A, Katanaev VL. *Med*. 2025 Jan 10;6(1):100495. doi: 10.1016/j.medj.2024.07.023. Epub 2024 Aug 16. PMID: 39153472 Free article

Positive Effects of Caffeine Therapy in a Girl with PDE2A-Related Paroxysmal Dyskinesia.
Bernardi K, Thiel M, Koy A. *Mov Disord Clin Pract.* 2025 Jul;12(7):1014-1016. doi: 10.1002/mdc3.70019.
Epub 2025 Mar 3. PMID: 40029033 Free PMC article. No abstract available

Catnip for MedCAT: Optimizing the Input for Automated SNOMED CT Mapping of Clinical Variables.
Gehrmann J, Dogan A, Hagelschuer L, Quakulinski L, Koy A, Beyan O. *Stud Health Technol Inform.*
2025 Sep 3;331:142-152. doi: 10.3233/SHTI251390. PMID: 40899536

Zentrum für seltene Oro- und Kraniofaziale Fehlbildungen im Bereich des Schädels und Gesichts bei Kindern

Dr. Teresa Kruse und Prof. Braumann:

Technical insights on adjustable velar extension and safety mechanism in Tübingen palatal plate for Pierre Robin sequence

Nandan H, Braumann B, Kruse T, Wolf M, Jha P, Gosla SR, Nalabothu P:

J Oral Biol Craniofac Res (2025);15:188-190. doi: 10.1016/j.jobcr.2024.12.021. Epub 2025 Jan 14. (IF 2,69)

Kruse T, Portegys S, Leflerová D, Cap A, Wirth B, Heller R, Neuhoﬀ S, Hagenacker T, Braumann B, Wunderlich G:

Oral function tests in spinal muscular atrophy: closing the diagnostic gap in severely affected adult patients: A prospective observational study

J Orofac Orthop 2025_06_24. doi: 10.1007/s00056-025-00597-8.

Online ahead of print. (IF 2,341)

Zentrum für ungeklärte syndromale Erkrankungen bei Kindern und Erwachsenen

Curtis SW, Yang C, Sanchis-Juan A, Singleton K, Beaty TH, Erger F, Epstein MP, Feingold E, Krause M, Moreno Uribe LM, Netzer C, Padilla CD, Shaffer JR, Weinberg SM, Carlson JC, Velmans C, Murray JC, Dworkin S, Marazita ML, Brand H, Leslie-Clarkson EJ. Haploinsufficiency of GRHL2 is associated with orofacial clefting in humans. *Hum Mol Genet.* 2025;34(24):2088-2098.

Deb W, Besnard T, Desprez F, Cogné B, Do Souto Ferreira L, Vignard V, Marouillat S, Januel L, Gorokhova S, Busa T, Morel V, Dauriat B, Desportes V, Slavotinek AM, An Y, Lee H, Hary J, Kannu P, Athey TB, van de Laar IMBH, van Slegtenhorst MA, Dickson P, Muir AM, Buchert R, Haack TB, Imort D, Sousa SB, Xavier B, Almeida PM, Rogac M, Peterlin B, Kaspar S, Netzer C, Zempel H, Towne MC, Ladda RL, Sell SS, Gawlinski P, Song X, Wiszniewski W, Calame DG, Posey JE, Ebstein F, Lupski JR, Isidor B, Bézieau S, Laumonnier F, Küry S. DE NOVO VARIANTS IN THE POLY(RC)-BINDING PROTEIN GENE PCBP1 CAUSE A NEURODEVELOPMENTAL DISORDER. *medRxiv [Preprint].* 2025.

Lesmann H, Hustinx A, Moosa S, Klinkhammer H, Marchi E, Caro P, Abdelrazek IM, Pantel JT, Hagen MT, Thong MK, Binti Mazlan RA, Tae SK, Kamphans T, Meiswinkel W, Li JM, Javanmardi B, Knaus A, Uwineza A, Knopp C, Tkemaladze T, Elbracht M, Mattern L, Jamra RA, Velmans C, Strehlow V, Jacob M, Peron A, Dias C, Nunes BC, Vilella T, Pinheiro IF, Kim CA, Melaragno MI, Weiland H, Kaptain S, Chwiałkowska K, Kwasniewski M, Saad R, Wiethoff S, Goel H, Tang C, Hau A, Barakat TS, Panek P, Nabil A, Suh J, Braun F, Gomy I, Averdunk L, Ekure E, Bergant G, Peterlin B, Graziano C, Gaboon N, Fiesco-Roa M, Spinelli AM, Wilpert NM, Phowthongkum P, Güzel N, Haack TB, Bitar R, Tzschach A, Rodriguez-Palmero A, Brunet T, Rudnik-Schöneborn S, Contreras-Capetillo SN, Oberlack A, Samango-Sprouse C, Sadeghin T, Olaya M, Platzer K, Borovikov A, Schnabel F, Heuft L, Herrmann V, Oegema R, Elkhateeb N, Kumar S, Komlosi K, Mohamed K, Kalantari S, Sirchia F, Martinez-Monseny AF, Höller M, Toutouna L, Mohamed A, Lasa-Aranzasti A, Sayer JA, Ehmke N, Danyel M, Sczakiel H, Schwartzmann S, Boschann F, Zhao M, Adam R, Einicke L, Horn D, Chew KS, Kam CC, Karakoyun M,

Pode-Shakked B, Eliyahu A, Rock R, Carrion T, ... Netzer C, et al. Gestalt Matcher Database - A global reference for facial phenotypic variability in rare human diseases. Res Sq [Preprint]. 2025
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, Bissarad 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. 2025;107(1):83-90-

Radhakrishnan P, Quadri N, Erger F, Fuhrmann N, Geist OM, Netzer C, Khyriem I, Muranjan M, Udani V, Yeole M, Mascarenhas S, Limaye S, Siddiqui S, Upadhyai P, Shukla A. Biallelic Variants in LRRC45 Impair Ciliogenesis and Cause a Severe Neurological Disorder. Clin Genet. 2025;107(3):311-322.

Reytan Miron S, Kurolap A, Abu-Libdeh B, Abu-Libdeh AS, Velmans C, Erger F, Riehmer V, Hsieh TC, Lesmann H, Reches A, Chai Gadot C, Mory A, Al-Ashhab M, Netzer C, Damseh N, Baris Feldman H. LSM1 c.231+4A>C hotspot variant is associated with a novel neurodevelopmental syndrome: first patient cohort. J Med Genet. 2025;62(7):441-449.



**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