

Jahresbericht 2023

Zentrum für Seltene Erkrankungen Mannheim

Kurzfassung:

Der Aufbau des Zentrums für Seltene Erkrankungen Mannheim (ZSEM) mit Ausrichtung an den Empfehlungen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) und den strategischen Unternehmenszielen ist in den vorhergehenden Jahren umfangreich gelungen. Schwerpunkt war die Bildung von Zentren in arbeitsteilig gegliederten und miteinander vernetzten Ebenen. Mit Einrichtung des Typ A-Zentrums (Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen) und der Integration von krankheitsgruppenspezifischen Fachzentren (Typ B-Zentren) wurden horizontale Strukturen geschaffen, um vorhandenes Fachwissen auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen zu bündeln und vorhandene Ressourcen zusammenzuführen. Die Integration weiterer B-Zentren ist in Vorbereitung. Nationale und internationale Vernetzungen mit anderen Experten- und Referenzzentren konnten konsolidiert werden (insbesondere weitere Mitgliedschaften in Europäischen Referenznetzwerken), weitere sind im Aufbau begriffen. Weitere Schwerpunkte lagen auf der Vernetzung mit der Selbsthilfe, sowie Etablierung einer verbesserten operativen Struktur sowie dem Ausbau eines Fortbildungsprogramms für ärztliche Kolleg:innen, Medizinstudierende und Betroffene.

1. Entwicklungen im ZSE Mannheim 2023

I. Fallzahlentwicklung

Das Jahr 2023 war ein sehr gutes Jahr und viele Restriktionen aus der Corona-Zeit wurden überwunden. Es wurden deutlich mehr ambulante und stationäre Patient:innen mit seltenen Erkrankungen am UKMA behandelt. Die Bereitstellung erforderlicher medizinischer Unterlagen wurde vollständig auf digital umgestellt. Im Berichtszeitraum wurden die telemedizinischen Möglichkeiten in vielen Fachkliniken erweitert. Bis 2025 sollen sämtliche Bereiche der medizinischen Versorgung digitalisiert werden.

Das A-Zentrum führte insgesamt 100 Fallkonferenzen an 30 Konferenzterminen innerhalb des Kernteams mit Vertretern der Kinderchirurgie, Kinderheilkunde, Innere Medizin, Radiologie,

und Urologie durch. In den B-Zentren des ZSEM wurden im Jahr 2023 fast 4000 Patienten mit entsprechenden Orpha-Kennnummer kodiert. Die Typ B-Zentren führten in diesem Jahr

zahlreiche Fallkonferenzen zu eigenen Patienten, aber auch Patienten anderer Einrichtungen durch.

II. Strategische Weiterentwicklung

Durch die Sprecherwahl ergab sich eine gewisse Neuausrichtung für das ZSEM. Als nicht-ärztliche Koordinatorin konnte Frau Patrizia Zuchowski gewonnen werden. Für das Jahr 2024 ist ein weiterer personeller Aufbau mit Einstellung eines ärztlichen Lotsen geplant. Das ZSEM war an der Konzeption und Gründung mehrerer Referenznetzwerke beteiligt; u.a. eUROGEN und ERNICA inklusive deren deutschen Entsprechungen. Professor ist auch Sprecher von dERNICA. Aktuell werden Datenbankstrukturen und Biobanken insbesondere für Kinder mit seltenen angeborenen Erkrankungen etabliert.

III. Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe

Im Jahr 2023 wurde die Zusammenarbeit mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen ACHSE e.V. fortgesetzt. Die gute Kooperation zeigte sich u.a. in gemeinsamer Gremienarbeit im Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen oder der Kommission Seltene Erkrankungen der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin.

IV. Netzwerke

Neben der oben beschriebenen Arbeit in den Deutschen Referenznetzwerken war das ZSEM 2023 weiter auch in der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE) aktiv. Im Berichtszeitraum konnten nationale und internationale Vernetzungen konsolidiert werden. U.a. wurde das ZSEM über die Fachzentren Mitglied im ERN eUROGEN und eine deutliche Erweiterung des Spektrums im ERN ERNICA. Weiterhin wird aktuell ein Daten- und Biobank für angeborene Fehlbildungen etabliert. Für die angeborenen Arrhythmiesyndrome wurde das MARS-Register (Mannheim Arrhythmia and Sudden Death Registry) gegründet, welches primär Biomaterial von Patienten mit seltenen angeborenen Arrhythmiesyndromen sammelt und für verschiedene nationale und internationale Kooperationen nutzt.

V. Drittmittelprojekte

Im Jahr 2023 wurden keine konsortienübergreifenden Projekte im Zusammenhang mit dem ZSEM eingeworben.

2. Struktur des Zentrums für seltene Erkrankungen

Das ZSEM wurde im Jahr 2011 als eine Einrichtung der Universitätsmedizin Mannheim (UMM) gegründet. Gründungsmitglieder sind die Kliniken:

- Klinik für Innere Medizin
- Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie
- Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie
- Klinik für Urologie und Urochirurgie
- Klinik für Radiologie
- Klinik für Neurologie

Laut Empfehlung des Rates der Europäischen Union im Jahr 2009 sind Pläne und Strategien auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen zu entwickeln. Schätzungsweise 5.000-8.000 verschiedene Seltene Erkrankungen führen zu 6-8% Erkrankten in der Bevölkerung. Dies bedeutet, dass trotz einer geringen Prävalenz insgesamt bis zu 36 Millionen Menschen in der Europäischen Union von Seltene Erkrankungen betroffen sind. Bezogen auf Deutschland betrifft dies etwa 4 Millionen Menschen. Seltene Erkrankungen umfassen eine diversifizierte Gruppe in der Regel komplizierter Krankheitsbilder. Sie verlaufen meist chronisch und führen nicht selten zu Invalidität und/oder eingeschränkter Lebenserwartung. Charakteristischerweise führen sie bereits im Kindesalter zu Symptomen. Die jeweilige Seltenheit der Erkrankung erschwert erheblich sowohl die medizinische Versorgung der Betroffenen, als auch die Forschung zur Verbesserung von Diagnose und Therapie der Seltene Erkrankungen. Im Jahr 2010 hat das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) gemeinsam mit dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Der mittlerweile entwickelte und abgestimmte Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen enthält u.a. auch konkrete Empfehlungen für die Bildung von Zentren in drei arbeitsteilig gegliederten und miteinander vernetzten Ebenen (Typ A, B, C).³ Diese nationalen Herausforderungen und das

Zentrenmodell für Seltene Erkrankungen sollen durch das Zentrum für Seltene Erkrankungen Mannheim (ZSE) umgesetzt werden.

Das ZSE ist eine Einrichtung des Universitätsklinikums Mannheim. Die Mitgliedschaft im ZSE ist grundsätzlich allen Kliniken, Instituten und Zentren des Universitätsklinikum Mannheim möglich, die in die Betreuung von Patienten mit Seltene Erkrankungen aktiv eingebunden sind. Der Vorstand des ZSE setzt sich aus den Direktoren der beteiligten Kliniken oder Institute

zusammen. Es kann von den Kliniken oder Instituten gegenüber den anderen Vorstandsmitgliedern des ZSE ein Stellvertreter benannt werden. Der benannte Stellvertreter vertritt im ZSE alle Belange der Klinik oder des Institutes und wird Mitglied des Vorstands des ZSE. Ebenso kann durch den jeweiligen Direktor der Klinik oder Institutes die Abberufung des Stellvertreters erfolgen. Mit einfacher Mehrheit wird über die Aufnahme weiterer Mitglieder des ZSE am Universitätsklinikum Mannheim entschieden. Der Sprecher und der stellvertretende Sprecher des ZSE wird vom Vorstand des ZSE mit einfacher Mehrheit aus den Reihen des Vorstands für einen Zeitraum von jeweils drei Jahren gewählt. Wiederwahl ist möglich. Ebenso erfolgt eine Abberufung des Sprechers mit einfacher Mehrheit durch den Vorstand. Voraussetzung für das Amt des Sprechers bzw. des stellvertretenden Sprechers ist eine langjährige klinische Erfahrung in der Diagnose und Therapie von Patienten mit Seltene Erkrankungen und der Nachweis von wissenschaftlicher Expertise in diesem Bereich. Zu den Aufgaben der Sprecher zählen die interne und externe Kommunikation der Ziele des ZSE sowie die Repräsentation. Der Sprecher lädt die Vorstandsmitglieder zu den Sitzungen ein und übersendet spätestens fünf Arbeitstage vor der Sitzung die Tagesordnung an die Vorstandsmitglieder. Jede Klinik bzw. jedes Institut hat eine Stimme. Beschlüsse können gefasst werden, wenn mehr als die Hälfte der Mitglieder des Vorstandes anwesend sind. Alle Beschlüsse werden mit einfacher Mehrheit getroffen. Bei Stimmengleichheit zählt die Stimme des Sprechers doppelt. Innerhalb des Vorstandes des ZSE werden keine budgetrelevanten Entscheidungen getroffen. Der Vorstand des ZSE trifft sich mindestens zweimal im Jahr. Weitere Termine können durch den Vorstand beschlossen werden.

Nachfolgend sind die übergreifenden Ziele zur strukturierten Versorgung von Patienten mit Seltene Erkrankungen, sowie Konzepte zu Diagnostik, Therapie, Forschung und Lehre beschrieben. Die Mitgliedschaft im ZSEM ist grundsätzlich allen Kliniken und Instituten des Universitätsklinikum Mannheim möglich, die in die Betreuung von Patienten mit Seltene Erkrankungen aktiv eingebunden sind. Der Vorstand des ZSE setzt sich aus den Direktoren

der beteiligten Kliniken, Institute und Zentren zusammen. Seit 2022 ist Professor Michael Boettcher Sprecher und Professor Krämer stellvertretender Sprecher des ZSEM.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Mannheim (ZSEM) ist eine Einrichtung der Universitätsmedizin Mannheim (UMM). Das Zentrum bietet eine zentrale Anlaufstelle für Anfragen von Betroffenen und Behandlern, die zum einen hilft, bei bekannter Diagnose den richtigen Experten bzw. die richtige Einrichtung zur Behandlung der Erkrankung zu finden, zum anderen aber auch für Patienten mit unklaren Diagnosen zur weiteren Abklärung. Dem Zentrum sind krankheits-(gruppen-) spezifische Fachzentren zugeordnet. Weiterhin unterstützt das Zentrum in Kooperation mit anderen Einrichtungen des Universitätsklinikums

und den universitären Forschungsvorhaben und beteiligt sich an der Lehre der Studierenden sowie der ärztlichen Fort- und Weiterbildung. Eine enge Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe ist uns auf allen Ebenen sehr wichtig.

Dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Mannheim waren 2022 die folgenden krankheits- bzw. krankheitsgruppenspezifischen Fachzentren (Typ-B-Zentren nach NAMSE) zugeordnet:

- Zentrum für angeborene Fehlbildungen

Die Struktur des Zentrums für Seltene Erkrankungen Mannheim ist in Abbildung 1 dargestellt.

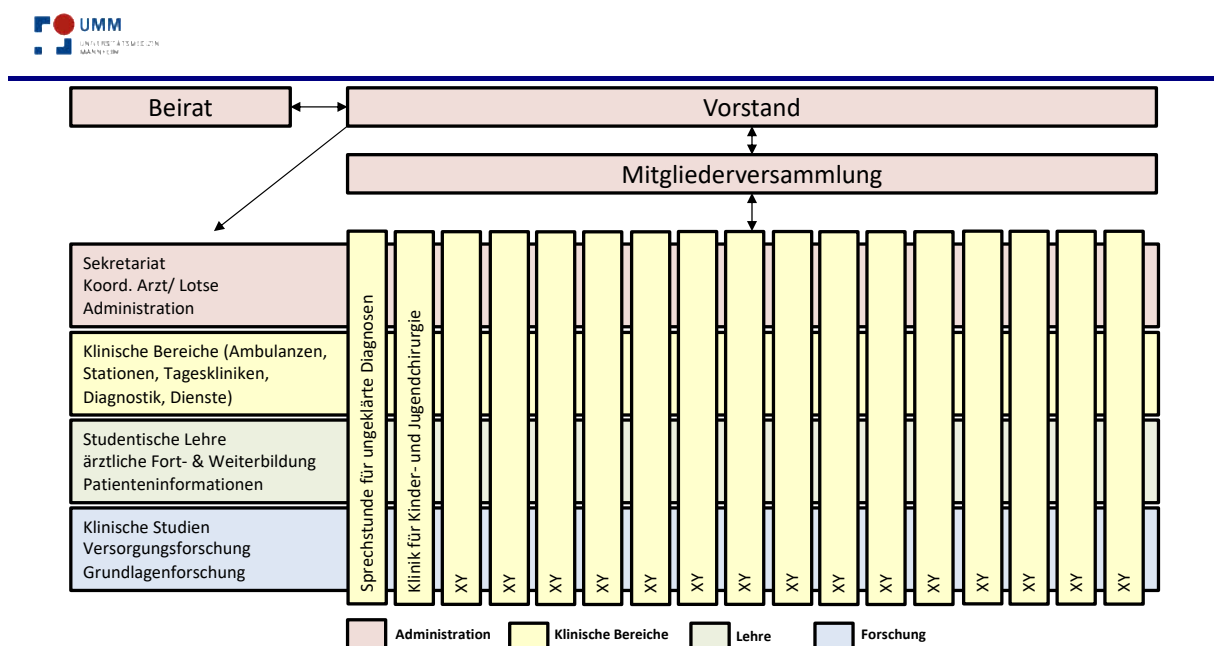


Abbildung 1: Organigramm des Zentrums für Seltene Erkrankungen Mannheim

Beteiligte Einrichtungen Die folgenden Kliniken, Institute und interdisziplinären Einrichtungen in Mannheim sind eng mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Mannheim verbunden:

Kliniken:

- Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie
- Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
- Klinik für Neonatologie
- Klinik für Innere Medizin
- Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie
- Klinik für Urologie und Urochirurgie
- Klinik für Radiologie
- Klinik für Neurologie
- Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe
- Klinik für Augenheilkunde

Zentren:

- Interdisziplinäre Biomaterial- und Datenbank der UMM
- Interdisziplinäres Zentrum für Gefäßanomalien an der KIRN, UMM
- Zentrum für Kinder-, Jugend- und rekonstruktive Urologie

I. Organisation des Erstkontaktes

Die nicht-ärztliche Lotsin im Sekretariat des ZESM nimmt werktäglich Anfragen von Patienten, Angehörigen und Behandlern entgegen und koordiniert zusammen mit den ärztlichen Lotsen das Vorgehen. Fragen zu konkreten seltenen Erkrankungen oder Ansprechpartnern werden umgehend beantwortet und der Patient an die passenden Experten am Universitätsklinikum in Mannheim oder deutschlandweit vermittelt.

II. Patientenpad am ZSE Mannheim

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

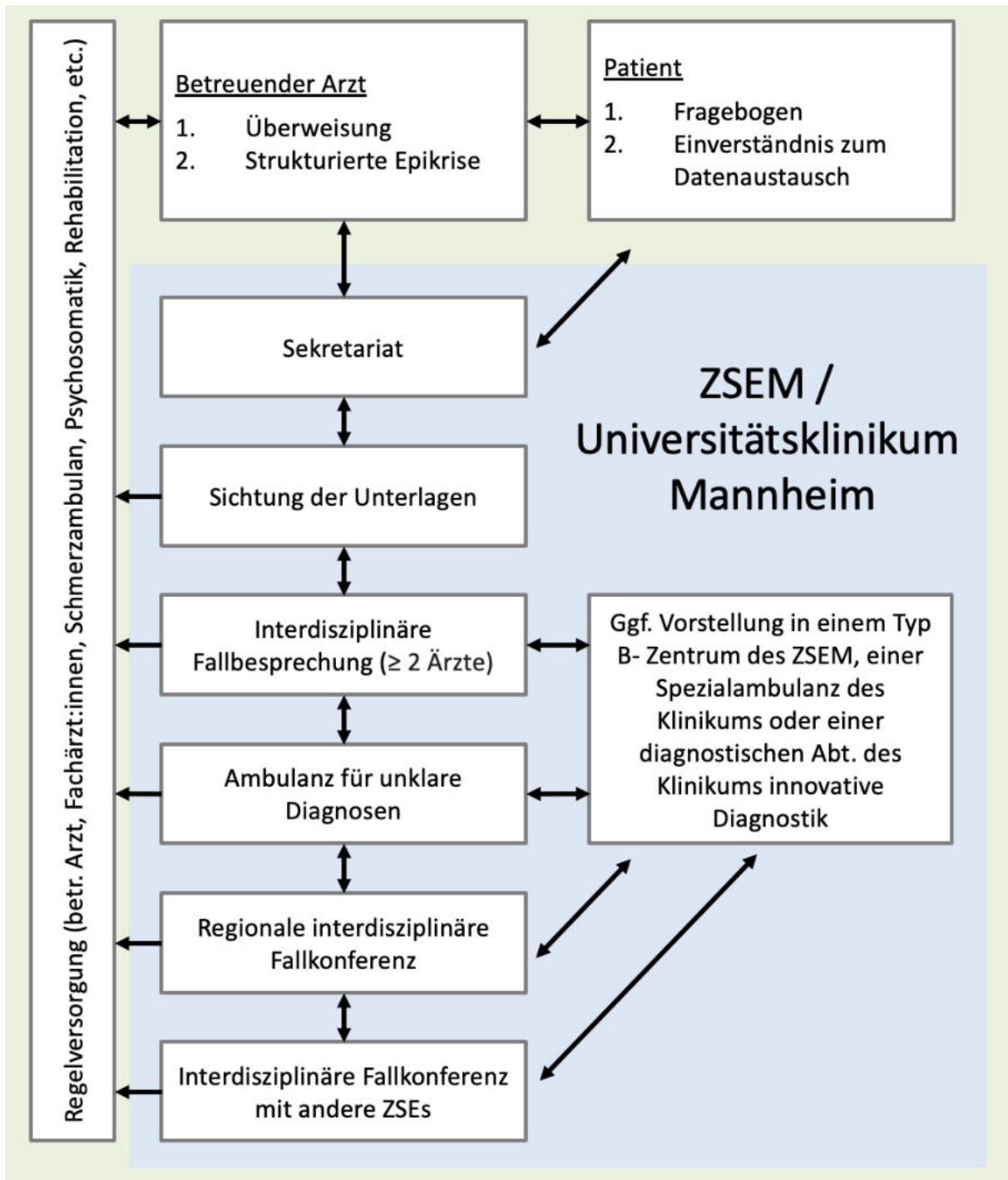


Abbildung 2: Ablauf der Abklärung bei Verdacht auf eine Seltene Erkrankung aber unklarer Diagnose. Interdisziplinäre Fallbesprechungen finden einmal pro Woche statt, die Ambulanz für unklare Diagnosen bietet Termine an drei Vormittagen pro Woche an. Regionale und überregionale Fallkonferenzen erfolgen alle 1-2 Monate.

III. Beteiligung an externen Netzwerken

ZSEM arbeitet eng mit der Selbsthilfe zusammen. Neben der besonderen Kooperation mit der Allianz für Chronische Seltene Erkrankungen (ACHSE) e. V. als Dachorganisationen der Selbsthilfe bestehen über die Fachzentren enge Beziehungen zu vielen Krankheits- oder Krankheitsgruppen-spezifischen Vereinen der Selbsthilfe und/oder deren regionalen Vertretern. Weiterhin ist das ZSEM ist aktives Mitglied in den folgenden Netzwerken:

- Kompetenznetz BaWü

Darüber hinaus sind Fachzentren des ZSEM in verschiedene Netzwerke auf nationaler und internationaler Ebene eingebunden (z.B. in die Europäischen Referenznetzwerke ERNICA (Professor Boettcher, Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie), eUROGEN (Professor Stein, Zentrum für Kinder-, Jugend- und rekonstruktive Urologie). Die Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) führen mit Beteiligung europäischer Expertenzentren Fallbesprechungen zur Diagnosefindung und Therapieempfehlungen durch, an denen Vertreter des Universitätsklinikums Mannheim, die in den jeweiligen Netzwerken aktiv sind, teilnehmen. Der Ablauf dieser Fallkonferenzen ist durch die Europäische Kommission und die Leitung des jeweiligen ERNs sowie die Struktur der IT-Plattform Clinical Patient Management System vorgegeben.

IV. Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Das ZSE Mannheim A-Zentrum nach NAMSE führt wöchentlich interdisziplinäre Fallbesprechungen zu Patienten durch, die mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung aber unklarer Diagnose an das ZSEM überwiesen wurden [Fallzahlen 2023 siehe oben]. An diesen Fallbesprechungen sind die folgenden Disziplinen regelhaft beteiligt: Innere Medizin, Kinder- und Jugendchirurgie, Radiologie und Neurologie. Auf Ebene der Fachzentren (Typ B-Zentren nach NAMSE) des Zentrums für Seltene Erkrankungen finden regelmäßig zusätzliche interdisziplinäre bzw. multiprofessionelle Fallkonferenzen statt. Regelmäßig werden Patienten mit speziellen Krankheitsbildern innerhalb dieser Fallkonferenzen vorgestellt und Diagnostik-

und Therapiekonzepte besprochen. Des Weiteren unterstützt das ZSE Mannheim andere Krankenhäuser oder spezialisierte Reha-Einrichtungen durch Beratungsleistungen in der Therapieplanung. Innerhalb des Netzwerkes Seltene Erkrankungen Baden-Württemberg ist eine Struktur geschaffen worden, in der regelmäßig interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen stattfinden. Neben diagnostischen und therapeutischen Empfehlungen kann in diesen Fallkonferenzen auch auf den Umgang mit psychosomatischen Nebenerkrankungen eingegangen werden.

V. Zweitmeinungen

Das ZSE Mannheim stellt seine Fachexpertise den Mitgliedern seines Netzwerkes zur Verfügung. Es unterstützt andere Leistungserbringer durch die interdisziplinäre Expertise bei der Prüfung und Bewertung von Patientendaten und vermittelt Behandlungsempfehlungen.

VI. Standard-Operating Procedures (SOPs)

Die Prozesse im Zentrum für Seltene Erkrankungen Mannheim sind in einer Reihe von Verfahrensanweisungen und Standard Operating Procedures geregelt:

Verfahrensanweisungen und Standard-Operating Procedures für das A-Zentrum

- Kernaufgaben/Funktionen des ZSEM A-Zentrums (Freigabe; letzte Überprüfung)
- Abklärung einer Patientin bzw. eines Patienten mit unklarer Diagnose (Freigabe; letzte Überprüfung)
- Patienteninformation zum Datenaustausch innerhalb der Europäischen Referenznetzwerke für Seltene Krankheiten zur Patientenbetreuung und Einrichtung von Registern über Seltene Krankheiten (Freigabe; letzte Überprüfung)
- Aufnahme von Patienten in das CPMS der Europäischen Referenznetzwerke (Freigabe; letzte Überprüfung)

Übergeordnete Verfahrensanweisungen und Standard-Operating Procedures für das A- und die B-Zentren

- Zusammenarbeit zwischen dem Typ A-Zentrum und dem Typ B-Zentren im ZSEM (Freigabe; letzte Überprüfung)
- Lob- und Beschwerdemanagement (Freigabe; letzte Überprüfung)
- Fallkonferenzen des ZSEM (Freigabe; letzte Überprüfung)

- Vorbereitung und Durchführung des Whole Exome Sequencing für Patienten des ZSEM in Kooperation mit dem Institut für Humangenetik Universität Heidelberg (Freigabe; letzte Überprüfung)

Übergeordnete Verfahrensanweisungen und Standard-Operating Procedures der B-Zentren

Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie

- SOP Teambesprechungen
- SOP klinischen Studien
- SOP Zwerchfellhernie
- SOP Lungenfehlbildungen
- SOP Ösophagusatresie
- SOP Darmfehlbildungen
- SOP anorektale Malformationen
- SOP Solide Tumore
- SOP Gefäßfehlbildungen
- SOP Hand- und Fußfehlbildungen
- SOP Otoposis
- SOP Bauchwandefekte
- SOP Gallengangsatresie
- SOP Choledochuszyste
- SOP Halsfistel / Kiemenbögenanomalien
- SOP Nachsorge angeborene Fehlbildungen

Zentrum für Kinder-, Jugend- und Rekonstruktive Urologie

- SOP urologische Fehlbildungen
- SOP DSD
- SOP urologische Versorgung Spina bifida
- SOP Harnsteine im Kindesalter
- SOP Hypospadie
- SOP LUTO
- SOP kongenitale Harntraktdilatation
- SOP Reflux

Klinik für Urologie und Urochirurgie

- SOP Klinischer Pfad Operative Abfolge Peniskarzinom
- SOP Klinischer Pfad Penisteilresektion
- SOP Chemotherapie Cisplatin/Paclitaxel/5FU
- SOP Klinischer Pfad Orchiektomie
- SOP Ablauf TESE
- SOP PEB Chemotherapie
- SOP PEI Chemotherapie
- SOP Medikamentöse Tumorthherapie Aufklärung

Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie

- SOP Kollagenosen
- SOP Kutane Lymphome
- SOP Autoimmunbullöse Dermatosen

VII. Prozesse / Maßnahmen zur Qualitätssicherung

Verbesserung der Abläufe am ZESM

Die Abläufe im ZESM zur Abklärung von Patienten mit unklaren Diagnosen von Anmeldung bis Abschluss der Fallbearbeitung mittels Arztbrief können möglicherweise für die Patienten vereinfacht und insgesamt beschleunigt werden. Grund für die Hauptverzögerung waren u.a. die Kontaktaufnahme und Einreichung der Behandlungsdokumente.

Geplante Schritte zur Prozessoptimierung:

- Ausbau der Personalstruktur insbesondere nicht-ärztliche und ärztliche Lotsen
- Im Jahr 2023 wurde das Patientenportal insbesondere für zahlreiche einweisende Ärzt:innen etabliert und dies soll im Jahr 2024 weiterentwickelt werden. Für Patienten soll in den nächsten Jahren ein webbasiertes Anmeldeportals für Patienten mit integrierter elektronischer Fallakte etabliert werden.

Verbesserung der medizinischen Betreuung am ZESM

Die Erfahrung der vergangenen Jahre bei der Betreuung von Patienten mit unklarer Diagnose hat gezeigt, dass viele Patienten eine psychiatrisch-psychosomatische (Co-)Morbidity haben.

Entsprechend wurde eine enge Kooperation insbesondere im Bereich der Kinder- und Jugendmedizin bzw. -chirurgie mit dem ZI etabliert. In den B-Zentren werden SOPs, Qualitätszirkeln, Team- und Fallbesprechungen und Zertifizierungen nach DIN EN ISO um die Qualität in den Zentren sicherzustellen.

3. Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Es ist davon auszugehen, dass circa 40% der Patienten mit unklarer Diagnose nach Durchlaufen humangenetischer Spezialdiagnostik eine gesicherte Diagnose erhalten. Dies konnte im Rahmen des Innovationsfondsprojektes „Translate NAMSE“ belegt werden (Aufklärungsquote im Rahmen des Projektes: 36%).

4. Anzahl und Beschreibung der (mit-)gestalteten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

A-Zentrum:

- Interdisziplinäre klinikumsinterne Fallkonferenzen des ZSEM
- Zentrumsübergreifende Fallkonferenzen des ZSEM

Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie

- Interdisziplinäre Fallkonferenz „angeborene Fehlbildungen“ gemeinsam mit Neonatologie, Geburtshilfe und Fetalchirurgie (jeden Dienstag 15:15)
- Interdisziplinäre Fallkonferenz „Pädiatrische Darmerkrankungen“ gemeinsam mit Kindergastroenterologie (jeden Dienstag 15:45)
- Interdisziplinäre Fallkonferenz „Thoraxfehlbildungen“ gemeinsam mit Kinderradiologie und Neonatologie (jeden Donnerstag 15:15)
- Interdisziplinäre Fallkonferenz „solide Tumore“ gemeinsam mit Onkologie (jeden Mittwoch ab 14:30 Uhr).

Klinik für Urologie und Urochirurgie

- Uroonkologisches Tumorboard (jeden Mittwoch 14:30, jeden letzten Mittwoch im Monat mit Fortbildung für die niedergelassenen Kollegen)
- Nephrologisch-Urologisches Kolloquium (halbjährlich)

5. Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das ZESM und seine B-Zentren mitgearbeitet haben

Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie

- AWMF S3 ECMO
- AWMF S3 NEC
- AWMF S3 CDH
- AWMF S3 Hydronephrose
- ERNICA NEC
- ERNICA CDH
- ERNICA Ösophagusatresie
- ERNICA Kurzdarm

Zentrum für Kinder-, Jugend-, und Rekonstruktive Urologie

- AWMF S3 DSD
- AWMF S3 Hypospadie (LL-Steuerungsgruppe Stein)
- AWMF S3 Spinale Dysraphie (Verantwortlich Stein)
- AWMF S2 Urolithiasis (Abschnitt Kinder Stein)
- AWMF S3 Blasenekstrophie (Steuerungsgruppe Stein)
- EAU-ESPU pediatric urology guidelines on testicular tumors in prepubertal boys (Lead Professor Stein)
- EAU/ESPU guidelines on the management of neurogenic bladder in children and adolescent part I diagnostics and conservative treatment (Lead Professor Stein)
- EAU/ESPU guidelines on the management of neurogenic bladder in children and adolescent part II operative management (Lead Professor Stein)

Klinik für Innere Medizin

- ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death
- ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy

Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie

- AWMF S2k Kutane Lymphome
- AWMF S2k Extrakorporale Photopherese

6. Nennung der Studien zu seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt

Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie

- ERNICA Register
- CDH Study Register
- Fehlbildungsregister
- TIC-PEA
- KEKS
- ARM Net

Zentrum für Kinder-, Jugend-, und Rekonstruktive Urologie

- DSD Care
- eUROGEN-Register

Klinik für Innere Medizin / Kardiologie:

- EUROSHORT Register
- GENUCA (The Genomic basis of Unexplained Cardiac Arrest)
- LQTS-NEXT 'modifiers project'

Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie

- MINT-Register
- Eudra-CT: 2018-003969-33 (TELLOMAK; IPH4102 bei CTCL)
- EORTC 1820-CLTF (MOGAT; Mogamulizumab/TSEB bei CTCL)
- Eudra-CT: 2017-001677-16 (Resiquimod bei CTCL)

Interdisziplinäres Zentrum für Gefäßanomalien an der Klinik für Radiologie und Nuklearmedizin

- Novartis CBYL719P12201 EPIK-L1

7. Publikationen, an denen das ZESM und seine B-Zentren mitgearbeitet haben

Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie:

- DNases improve effectiveness of antibiotic treatment in murine polymicrobial sepsis. Willemsen JF, Wenskus J, Lenz M, Rhode H, Trochimiuk M, Appl B, Pagarol-Raluy L, Börnigen D, Bang C, Reinshagen K, Herrmann M, Elrod J, Boettcher M. *Front Immunol.* 2024 Jan 8;14:1254838. doi: 10.3389/fimmu.2023.1254838. eCollection 2023. PMID: 38259485.
- Fetal MRI-Based Mediastinal Shift Angle (MSA) and Percentage Area of Left Ventricle (pALV) as Prognostic Parameters for Congenital Diaphragmatic Hernia. Thater G, Angermann L, Virlan SV, Weiss C, Rafat N, Boettcher M, Elrod J, Bayer T, Nowak O, Schönberg SO, Weis M.J *Clin Med.* 2024 Jan 3;13(1):268. doi: 10.3390/jcm13010268. PMID: 38202274.
- Radiomics-Assisted Computed Tomography-Based Analysis to Evaluate Lung Morphology Characteristics after Congenital Diaphragmatic Hernia. Virlan SV, Froelich MF, Thater G, Rafat N, Elrod J, Boettcher M, Schoenberg SO, Weis M.J *Clin Med.* 2023 Dec 15;12(24):7700. doi: 10.3390/jcm12247700. PMID: 38137769.
- Neutrophil extracellular traps and DNases orchestrate formation of peritoneal adhesions. Elrod J, Heuer A, Knopf J, Schoen J, Schönfeld L, Trochimiuk M, Stiel C, Appl B, Raluy LP, Saygi C, Zlatař L, Hosari S, Royzman D, Winkler TH, Lochnit G, Leppkes M, Grützmann R, Schett G, Tomuschat C, Reinshagen K, Herrmann M, Fuchs TA, Boettcher M. *iScience.* 2023 Oct 27;26(12):108289. doi: 10.1016/j.isci.2023.108289. eCollection 2023 Dec 15. PMID: 38034352
- Case Report: Fetoscopic Laparoschisis (FETO-LAP)-A New Therapeutic Route to Explore for Fetuses with Severe Diaphragmatic Hernias. Kohl T, Riehle N, Messroghli L, Maus S, Otto C, Klinke M, Martel R, Beck G, Boettcher M, Schaible T. *Children (Basel).* 2023 Oct 30;10(11):1758. doi: 10.3390/children10111758. PMID: 38002849.

- [Metabolic and bariatric surgery in comparison to intensive nonsurgical treatment in adolescents with severe obesity : A multicenter randomized controlled study in Sweden]. Téoule P, Blank S, Boettcher M, Reißfelder C, Otto M. *Chirurgie (Heidelb)*. 2023 Dec;94(12):1039-1040. doi: 10.1007/s00104-023-01985-9. Epub 2023 Oct 30. PMID: 37903913 Clinical Trial
- Health-Related Quality of Life and Mental Health of Children with Embryonal Abdominal Tumors. Behrendt P, Boettcher M, Zierke KT, Najem S, Zapf H, Reinshagen K, Wößmann W, Boettcher J. *Children (Basel)*. 2023 Oct 23;10(10):1720. doi: 10.3390/children10101720. PMID: 37892383.
- Immunofluorescence Imaging of Neutrophil Extracellular Traps in Human and Mouse Tissues. Schönfeld L, Appl B, Pagerols-Raluy L, Heuer A, Reinshagen K, Boettcher M. *J Vis Exp*. 2023 Aug 18;(198). doi: 10.3791/65272. PMID: 37677039.
- Abdominal Wall Movements Predict Intra-Abdominal Pressure Changes in Rats: A Novel Non-Invasive Intra-Abdominal Pressure Detection Method. Vincent D, Mietzsch S, Braun W, Trochimiuk M, Reinshagen K, Boettcher M. *Children (Basel)*. 2023 Aug 21;10(8):1422. doi: 10.3390/children10081422. PMID: 37628422.
- Description of a new clinical syndrome: thoracic constriction without evidence of the typical funnel-shaped depression-the "invisible" pectus excavatum. Hohneck A, Ansari U, Natale M, Wittig K, Overhoff D, Riffel P, Boettcher M, Akin I, Duerschmied D, Papavassiliu T. *Sci Rep*. 2023 Jul 25;13(1):12036. doi: 10.1038/s41598-023-38739-w. PMID: 37491452 Free PMC article.
- Clinical outcome, quality of life, and mental health in long-gap esophageal atresia: comparison of gastric sleeve pull-up and delayed primary anastomosis. Boettcher M, Hauck M, Fuerboeter M, Elrod J, Vincent D, Boettcher J, Reinshagen K. *Pediatr Surg Int*. 2023 Apr 4;39(1):166. doi: 10.1007/s00383-023-05448-4. PMID: 37014441 Free PMC article.
- The role of neutrophil extracellular traps in necrotizing enterocolitis. Klinke M, Chaaban H, Boettcher M. *Front Pediatr*. 2023 Mar 15;11:1121193. doi: 10.3389/fped.2023.1121193. eCollection 2023. PMID: 37009300 Free PMC article. Review.

- Murine scald models characterize the role of neutrophils and neutrophil extracellular traps in severe burns. Elrod J, Lenz M, Kiwit A, Armbrust L, Schönfeld L, Reinshagen K, Pagerols Raluy L, Mohr C, Saygi C, Alawi M, Rohde H, Herrmann M, Boettcher M. *Front Immunol.* 2023 Feb 7;14:1113948. doi: 10.3389/fimmu.2023.1113948. eCollection 2023. PMID: 36825027.
- Midgut Volvulus Adds a Murine, Neutrophil-Driven Model of Septic Condition to the Experimental Toolbox. Elrod J, Kiwit A, Lenz M, Rohde H, Börnigen D, Alawi M, Mohr C, Pagerols Raluy L, Trochimiuk M, Knopf J, Reinshagen K, Herrmann M, Boettcher M. *Cells.* 2023 Jan 19;12(3):366. doi: 10.3390/cells12030366. PMID: 36766707.
- Moonlighting chromatin: when DNA escapes nuclear control. Singh J, Boettcher M, Dölling M, Heuer A, Hohberger B, Leppkes M, Naschberger E, Schapher M, Schauer C, Schoen J, Stürzl M, Vitkov L, Wang H, Zlatar L, Schett GA, Pisetsky DS, Liu ML, Herrmann M, Knopf J. *Cell Death Differ.* 2023 Apr;30(4):861-875. doi: 10.1038/s41418-023-01124-1. Epub 2023 Feb 8. PMID: 36755071 Free PMC article. Review.
- Factors Influencing Performance in Laparoscopic Suturing and Knot Tying: A Cohort Study. Armbrust L, Lenz M, Elrod J, Kiwit A, Reinshagen K, Boettcher J, Boettcher M. *Eur J Pediatr Surg.* 2023 Apr;33(2):144-151. doi: 10.1055/s-0042-1742302. Epub 2022 Dec 14. PMID: 36516961.
- Use of Temporary Double-J Stent Placement for Children With Congenital Hydronephrosis: A Long-Term Single-Center Cohort Study. Hutflesz N, Boettcher M, Deeg S, Stein R, Wessel LM, Zahn K. *Urology.* 2023 Feb;172:165-169. doi: 10.1016/j.urology.2022.11.024. Epub 2022 Dec 5. PMID: 36476981
- Case Report: 2-Year-Old Boy with Grade 4 Avulsion Injury of the Hand Caused by a Conveyor Belt System. Deeg S, Boettcher M, Svoboda D. *Klin Padiatr.* 2023 Jan;235(1):45-47. doi: 10.1055/a-1768-0873. Epub 2022 Sep 9. PMID: 36084936 English, German.
- Surgical Experience Affects the Outcome of Central Venous Access Catheter Implantation in Children: A Retrospective Cohort Study. Fritsch LM, Le M, Elrod J,

Wössmann W, Vincent D, Reinshagen K, Boettcher M.J *Pediatr Hematol Oncol.* 2023 Mar 1;45(2):57-62. doi: 10.1097/MPH.0000000000002463. Epub 2022 Apr 8. PMID: 35398862.

- Suppression of neutrophils by sodium exacerbates oxidative stress and arthritis. Zlata L, Mahajan A, Muñoz-Becerra M, Weidner D, Bila G, Bilyy R, Titze J, Hoffmann MH, Schett G, Herrmann M, Steffen U, Muñoz LE, Knopf J. *Front Immunol.* 2023 Aug 2;14:1174537. doi: 10.3389/fimmu.2023.1174537. eCollection 2023. PMID: 37600805 Free PMC article.
- Neutrophil Extracellular Traps Drive Dacryolithiasis. Zlata L, Timm T, Lochnit G, Bilyy R, Bäuerle T, Muñoz-Becerra M, Schett G, Knopf J, Heichel J, Ali MJ, Schapher M, Paulsen F, Herrmann M. *Cells.* 2023 Jul 14;12(14):1857. doi: 10.3390/cells12141857. PMID: 37508521 Free PMC article.
- Editorial: Oral neutrophils - the good, the bad, and the ugly. Vitkov L, Herrmann M, Knopf J. *Front Immunol.* 2023 May 24;14:1225210. doi: 10.3389/fimmu.2023.1225210. eCollection 2023. PMID: 37292199.
- Moonlighting chromatin: when DNA escapes nuclear control. Singh J, Boettcher M, Dölling M, Heuer A, Hohberger B, Leppkes M, Naschberger E, Schapher M, Schauer C, Schoen J, Stürzl M, Vitkov L, Wang H, Zlata L, Schett GA, Pisetsky DS, Liu ML, Herrmann M, Knopf J. *Cell Death Differ.* 2023 Apr;30(4):861-875. doi: 10.1038/s41418-023-01124-1. Epub 2023 Feb 8. PMID: 36755071.
- Long-Term Evaluation of the Shape of the Reconstructed Diaphragm in Patients with Left-Sided Congenital Diaphragmatic Hernia Using Serial Chest Radiographs and Correlation to Further Complications. von Schrottenberg C, Lindacker M, Weis M, Büttner S, Schaible T, Boettcher M, Wessel LM, Zahn KB. *J Clin Med.* 2024 Jan 22;13(2):620. doi: 10.3390/jcm13020620. PMID: 38276126.
- Muscle hypertrophy and neuroplasticity in the small bowel in short bowel syndrome. Khasanov R, Svoboda D, Tapia-Laliena MÁ, Kohl M, Maas-Omlor S, Hagl CI, Wessel LM, Schäfer KH. *Histochem Cell Biol.* 2023 Nov;160(5):391-405. doi: 10.1007/s00418-023-02214-4. Epub 2023 Jul 3. PMID: 37395792.

- Impact of cryopreservation on viability, gene expression and function of enteric nervous system derived neurospheres. Heumüller-Klug S, Maurer K, Tapia-Laliena MÁ, Sticht C, Christmann A, Mörz H, Khasanov R, Wink E, Schulte S, Greffrath W, Treede RD, Wessel LM, Schäfer KH. *Front Cell Dev Biol.* 2023 Jun 12;11:1196472. doi: 10.3389/fcell.2023.1196472. eCollection 2023. PMID: 37377739.
- Pediatric Intestinal Pseudo-Obstruction: An International Survey on Diagnostic and Management Strategies in the European Reference Network for Rare Inherited and Congenital Anomalies Intestinal Failure Teams. Mutanen A, Demirok A, Wessel L, Tabbers M; ERNICA IF Working Group. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2023 Jul 1;77(1):24-30. doi: 10.1097/MPG.0000000000003788. Epub 2023 Apr 7. PMID: 37027146.
- Habitual physical activity in patients born with oesophageal atresia: a multicenter cross-sectional study and comparison to a healthy reference cohort matched for gender and age. König TT, Frankenbach ML, Gianicolo E, Holler AS, von Sochaczewski CO, Wessel L, Widenmann A, Klos L, Kolb S, Siaplaouras J, Niessner C. *Eur J Pediatr.* 2023 Jun;182(6):2655-2663. doi: 10.1007/s00431-023-04923-3. Epub 2023 Mar 28. PMID: 36976316.
- Use of Temporary Double-J Stent Placement for Children With Congenital Hydronephrosis: A Long-Term Single-Center Cohort Study. Hutflesz N, Boettcher M, Deeg S, Stein R, Wessel LM, Zahn K. *Urology.* 2023 Feb;172:165-169. doi: 10.1016/j.urology.2022.11.024. Epub 2022 Dec 5. PMID: 36476981.
- [Recommendations of the S3 Guideline "Use of Extracorporeal Circulation (ECLS/ECMO) for Cardiac and Circulatory Failure" of the Association of Scientific Medical Societies in Germany]. Fischer S, Assmann A, Beckmann A, Schmid C, Werdan K, Michels G, Miera O, Schmidt F, Klotz S, Starck C, Pilarczyk K, Rastan AJ, Burckhardt M, Nothacker M, Muellenbach R, Zausig Y, Haake N, Goesdonk H, Ferrari MW, Buerke M, Hennersdorf M, Rosenberg M, Schaible T, Köditz H, Kluge S, Janssens U, Lubnow M, Flemmer A, Herber-Jonat S, Wessel LM, Buchwald D, Maier S, Krüger L, Fründ A, Jaksties R, Wiebe K, Hartog C, Dzemali O, Zimpfer D, Ruttman-Ulmer E, Schlensak C, Ensminger S, Kelm M, Boeken U. *Zentralbl Chir.* 2023 Jun;148(3):284-292. doi: 10.1055/a-1918-1999. Epub 2022 Sep 27. PMID: 36167311 German.

- Editorial. Herndon CA, Caldamone A, Braga L, Misseri R, Nelson C, Stein R.J *Pediatr Urol.* 2023 Dec;19(6):683. doi: 10.1016/j.jpurol.2023.10.029. Epub 2023 Oct 26. PMID: 37949808 No abstract available.
- Editorial. Herndon CA, Caldamone A, Braga L, Misseri R, Nelson C, Stein R.J *Pediatr Urol.* 2023 Oct;19(5):509. doi: 10.1016/j.jpurol.2023.08.016. Epub 2023 Aug 18. PMID: 37689552 No abstract available.
- Can Classifications Adequately Represent Genital Malformations?: EVA Study (E SHRE/ESGE | V CUAM | A FS) - A Prospective Multicenter Study to Evaluate the Current Female Genital Malformation Classifications. Kiblboeck S, Oppelt P, Oppelt P, Stein R, Ommer S, Pavlik R, Rall K, Kongrtay K, Wagner H, Hermann P, Trautner PS. *Geburtshilfe Frauenheilkd.* 2023 Mar 29;83(7):827-834. doi: 10.1055/a-2043-9982. eCollection 2023 Jul. PMID: 37564897.
- Exome Survey and Candidate Gene Re-Sequencing Identifies Novel Exstrophy Candidate Genes and Implicates *LZTR1* in Disease Formation. Köllges R, Stegmann J, Schneider S, Waffenschmidt L, Fazaal J, Breuer K, Hilger AC, Dworschak GC, Mingardo E, Rösch W, Hofmann A, Neissner C, Ebert AK, Stein R, Younsi N, Hirsch-Koch K, Schmiedeke E, Zwink N, Jenetzky E, Thiele H, Ludwig KU, Reutter H. *Biomolecules.* 2023 Jul 13;13(7):1117. doi: 10.3390/biom13071117. PMID: 37509153.
- Long-term risks of childhood surgery. De Win G, De Kort L, Learner H, Noah A, Dautricourt S, Nijman R, Stein R.J *Pediatr Urol.* 2023 Jul 17:S1477-5131(23)00302-9. doi: 10.1016/j.jpurol.2023.07.008. Online ahead of print. PMID: 37487882 Review.
- Editorial. Herndon CA, Caldamone A, Braga L, Misseri R, Nelson C, Stein R.J *Pediatr Urol.* 2023 Aug;19(4):365. doi: 10.1016/j.jpurol.2023.06.023. Epub 2023 Jun 24. PMID: 37407340 No abstract available.
- Editorial. Herndon CA, Caldamone A, Heloury Y, Misseri R, Nelson C, Stein R.J *Pediatr Urol.* 2023 Jun;19(3):229. doi: 10.1016/j.jpurol.2023.04.031. Epub 2023 May 4. PMID: 37198073 No abstract available.

- Ambulantes Operieren. Stein R. Aktuelle Urol. 2023 Apr;54(2):89. doi: 10.1055/a-1956-4703. Epub 2023 Apr 5. PMID: 37019129 German. No abstract available.
- Editorial. Herndon CDA, Caldamone A, Heloury Y, Misseri R, Nelson C, Stein R.J Pediatr Urol. 2023 Apr;19(2):155. doi: 10.1016/j.jpurol.2023.03.006. PMID: 36967205 No abstract available.
- Use of Temporary Double-J Stent Placement for Children With Congenital Hydronephrosis: A Long-Term Single-Center Cohort Study. Hutflesz N, Boettcher M, Deeg S, Stein R, Wessel LM, Zahn K. Urology. 2023 Feb;172:165-169. doi: 10.1016/j.urology.2022.11.024. Epub 2022 Dec 5. PMID: 36476981.
- Comment to a survey of healthcare professionals' perceptions of the decisional needs of parents with an infant born with a disorder/difference of sex development. Stein R.J Pediatr Urol. 2023 Feb;19(1):50. doi: 10.1016/j.jpurol.2022.10.033. Epub 2022 Nov 4. PMID: 36402672 No abstract available.
- Surgical Factors Influencing Local Relapse and Outcome in the Treatment of Unilateral Nephroblastoma. Meier CM, Fuchs J, von Schweinitz D, Stein R, Wagenpfeil S, Kager L, Schenk JP, Vokuhl C, Melchior P, Welter N, Furtwängler R, Graf N. Ann Surg. 2023 Aug 1;278(2):e360-e367. doi: 10.1097/SLA.0000000000005690. Epub 2022 Aug 26. PMID: 36017935.
- Correction to: Sexual function in adult patients who have undergone augmentation surgery in childhood: what is really important? Bañuelos Marco B, Hiess M, Stein R, Gonzalez R, Lingnau A, Wood D, Radford A, Haid B; Pediatric Urology Group of the EAU Young Academic Urologists. Int J Impot Res. 2023 Aug;35(5):501. doi: 10.1038/s41443-021-00500-0. PMID: 34853438.
- Leinert JL, Weichert S, Jordan AJ, Adam R. Clostridioides difficile Infection in Children-An Update. Pediatr Infect Dis J. 2023 Jan 1;42(1):e35-e37. doi: 10.1097/INF.0000000000003702. Epub 2022 Sep 7. PMID: 36102737.

Klinik für Innere Medizin / Kardiologie:

- Barc et al. Genome-wide association analyses identify new Brugada syndrome risk loci and highlight a new mechanism of sodium channel regulation in disease susceptibility. *Nat Genet.* 2022 Mar;54(3):232-239. doi: 10.1038/s41588-021-01007-6. Epub 2022 Feb 24.
- Steinmetz et al. J wave syndromes in patients with spinal and bulbar muscular atrophy. *J Neurol.* 2022 Jul;269(7):3690-3699. doi: 10.1007/s00415-022-10992-5. Epub 2022 Feb 7.
- Zhong et al. Epigenetic mechanism of L-type calcium channel β -subunit downregulation in short QT human induced pluripotent stem cell-derived cardiomyocytes with CACNB2 mutation. *Europace.* 2022 Dec 9;24(12):2028-2036. doi: 10.1093/europace/euac091.

Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie:

- Albrecht et al. Non-pegylated and Pegylated Interferon Alpha-2a in Cutaneous T-cell Lymphoma and the Risk of Severe Ocular Side-effects. *Acta Derm Venereol.* 2022 May 24;102:adv00722.
- Kempf et al. Clinical, histopathological and prognostic features of primary cutaneous acral CD8⁺ T-cell lymphoma and other dermal CD8⁺ cutaneous lymphoproliferations: results of an EORTC Cutaneous Lymphoma Group workshop. *Br J Dermatol.* 2022 May;186(5):887-897.
- Blazejak et al. Clinical Outcomes of Advanced-Stage Cutaneous Lymphoma under Low-Dose Gemcitabine Treatment: Real-Life Data from the German Cutaneous Lymphoma Network. *Dermatology.* 2022;238(3):498-506. Dippel et al. S2k-Leitlinie - Kutane Lymphome (ICD10 C82-C86): Update 2021. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2022 Apr;20(4):537-555.

- Assaf et al. The optimal use of chlormethine gel for mycosis fungoides: An expert consensus from Germany, Austria and Switzerland (DACH region). *J Dtsch Dermatol Ges.* 2022 May;20(5):579-586.
- Albrecht JD, Nicolay JP. Current therapeutic options in Mycosis fungoides and Sézary syndrome. *Hautarzt* 2022 Jan;73(1):75-85.

Klinik für Radiologie und Nuklearmedizin, Interdisziplinäres Zentrum für Gefäßanomalien:

- Strübing F, Laurich A, Weiss C, Schönberg SO, Kneser U, Sadick M. Performance of a Vascular Anomaly Center: A retrospective analysis of 461 cases over seven years – Original Article. *Acta Radiol.* 2022 Oct 13;2841851221130869. doi: 10.1177/02841851221130869. Online ahead of print.
- Strübing F, Porubsky S, Bigdeli AK, Schmidt VJ, Krebs L, Kneser U, Sadick M. Interdisciplinary management of peripheral arteriovenous malformations: review of the literature and current proceedings. *J Plast Surg Hand Surg.* 2022 Feb;56(1):1-10. doi: 10.1080/2000656X.2021.1913743. Epub 2021 Jul 22.
- Strübing FF, Porubsky S, Bigdeli AK, Schmidt VJ, Krebs L, Kneser U, Sadick M. Interdisciplinary management of peripheral arteriovenous malformations: review of the literature and current proceedings. *J Plast Surg Hand Surg.* 2022 Feb;56(1):1-10. doi: 10.1080/2000656X.2021.1913743. Epub 2021 Jul 22.
- Sadick M, Hofmann L, Weiß C, Tuschy B, Schönberg SO, Zöllner FG Long-term evaluation of uterine fibroid embolisation using MRI perfusion parameters and patient questionnaires: preliminary results. *BMC Med Imaging.* 2022 Dec 5;22(1):214. doi: 10.1186/s12880-022-00926-y
- An *in vitro* study on the effect of bevacizumab on endothelial cell proliferation and VEGF concentration level in patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia. Sadick H, Schäfer E, Weiss C, Rotter N, Müller CE, Birk R, Sadick M, Häussler D. *Exp Ther Med.* 2022 Jul 5;24(3):555. doi: 10.3892/etm.2022.11493. eCollection 2022 Sep.

- Groß et al. (2022) MR lung perfusion measurements in adolescents after congenital diaphragmatic hernia: correlation with spirometric lung function tests. *European Radiology* 32 (4), 2572-2580.

Klinik für Urologie und Urochirurgie:

- Mühlbauer et al. Bladder cancer in patients with neurogenic bladder disorder: a comparative study of different etiologies. *World J Urol.* 2022 Aug;40(8):1929-1937. doi: 10.1007/s00345-021-03922-z. Epub 2022 Jan 15. PMID: 35034168.
- Grüne et al. Ultra-mini-PCNL using the urological Dyna-CT in small infants: a single-center experience. *Int Urol Nephrol.* 2022 May;54(5):979-984. doi: 10.1007/s11255-022-03150-3. Epub 2022 Feb 26. PMID: 35220549.
- Meier CM et al. Vena Cava Thrombus in Patients with Wilms Tumor. *Cancers (Basel).* 2022 Aug 14;14(16):3924. doi: 10.3390/cancers14163924. PMID: 36010917; PMCID: PMC9405781.
- Meier et al. Surgical Factors Influencing Local Relapse and Outcome in the Treatment of Unilateral Nephroblastoma. *Ann Surg.* 2022 Aug 26. doi: 10.1097/SLA.0000000000005690. Epub ahead of print. PMID: 36017935.
- Nientiedt et al. Upper Tract Urinary Cancer Recurrence after Radical Cystectomy: Risk Assessment of Intraoperative Frozen Section. *Urol Int.* 2022;106(8):816-824. doi: 10.1159/000521804. Epub 2022 Feb 4. PMID: 35124681.
- Rassweiler et al. Low-energy Shockwave Therapy in the Management of Wound Healing Following Fournier's Gangrene. *Eur Urol Open Sci.* 2022 Sep 13;45:8-11. doi: 10.1016/j.euros.2022.08.019. PMID: 36131850; PMCID: PMC9483798.
- Himmler et al. Urinary and Fecal Continence in Adolescent and Adult Patients With Cloacal Exstrophy. *Urology.* 2022 Jun;164:293-299. doi: 10.1016/j.urology.2022.01.009. Epub 2022 Jan 14. PMID: 35038492.

- Walach MT, Nitschke K, Groß-Weege M, Großhans J, Wildner L, Pause L, Jarczyk J, Wessels F, Neuberger M, Kowalewski KF, Kriegmair MC, Popovic ZV, Gaiser T, Worst TS, Nuhn P. Cyclin A2 expression as predictive biomarker in muscle-invasive upper tract urothelial carcinoma. *Urol Int.* 2024 Jan 15. doi: 10.1159/000536184. Epub ahead of print. PMID: 38224675.

Zentrum für Kinder-, Jugend- und Rekonstruktive Urologie:

- Meier CM, Fuchs J, von Schweinitz D, Stein R, Wagenpfeil S, Kager L, et al. Surgical Factors Influencing Local Relapse and Outcome in the Treatment of Unilateral Nephroblastoma. *Ann Surg.* 2023;278(2):e360-e7.
- Köllges R, Stegmann J, Schneider S, Waffenschmidt L, Fazaal J, Breuer K, et al. Exome Survey and Candidate Gene Re-Sequencing Identifies Novel Exstrophy Candidate Genes and Implicates LZTR1 in Disease Formation. *Biomolecules.* 2023;13(7).
- Hutflesz N, Boettcher M, Deeg S, Stein R, Wessel LM, Zahn K. Use of Temporary Double-J Stent Placement for Children With Congenital Hydronephrosis: A Long-Term Single-Center Cohort Study. *Urology.* 2023;172:165-9.
- Herndon CDA, Caldamone A, Heloury Y, Misseri R, Nelson C, Stein R. Editorial. *Journal of pediatric urology.* 2023;19(2):155.
- Herndon CA, Caldamone A, Heloury Y, Misseri R, Nelson C, Stein R. Editorial. *Journal of pediatric urology.* 2023;19(1):1.
- Herndon CA, Caldamone A, Heloury Y, Misseri R, Nelson C, Stein R. Editorial. *Journal of pediatric urology.* 2023;19(3):229.
- Herndon CA, Caldamone A, Braga L, Misseri R, Nelson C, Stein R. Editorial. *Journal of pediatric urology.* 2023;19(4):365.

- Herndon CA, Caldamone A, Braga L, Misseri R, Nelson C, Stein R. Editorial. Journal of pediatric urology. 2023;19(5):509.
- Herndon CA, Caldamone A, Braga L, Misseri R, Nelson C, Stein R. Editorial. Journal of pediatric urology. 2023;19(6):683.
- De Win G, De Kort L, Learner H, Noah A, Dautricourt S, Nijman R, et al. Long-term risks of childhood surgery. Journal of pediatric urology. 2023.
- Weber S, Wühl E, Pape L, Stein R. Chronische Nierenerkrankungen in der Kinderurologie. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. Berlin: Springer; 2023. p. 135-56.
- Stein R, Weber LT. Norm- und Referenzwerte. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie 2023. p. 607-47.
- Stein R, Vester U, Szavay P. Lage- und Verschmelzungsanomalien der Nieren, Doppelnieren, Ureterektopie und Ureterozele. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. Berlin: Springer; 2023. p. 171-88.
- Stein R, Büscher A, Schuster T. Prune-Belly-Syndrom. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. Berlin: Springer; 2023. p. 255-60.
- Stein R, Beetz R, Stehr M. Neurogene Blasen- und Sphinkterdysfunktion. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. Berlin: Springer; 2023. p. 301-12.
- Shavit S, Vester U, Stein R. Sinus Urogenitalis. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. Berlin: Springer; 2023. p. 251-4.
- Sauerbeck J, Pfluger T, Stein R, Luithle T, Lange-Sperandio B. Nuklearmedizinische Funktionsdiagnostik. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. 1. 1st ed. Berlin: Springer; 2023. p. 65-76.

- Ludwikowski B, Stein R, Reschke F. Maleszensus testis. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. Berlin: Springer; 2023. p. 395-404.
- Hoppe B, Stehr M, Stein R. Harnsteinerkrankungen. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. Berlin: Springer; 2023. p. 345-64.
- Graf N, Stehr M, Stein R. Nierentumoren. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. Berlin: Springer; 2023. p. 489-500.
- Furtwängler R, Seitz G, Stein R. Tumoren der Blase und Prostata. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. Berlin: Springer; 2023. p. 502-12.
- Calaminus G, von Schweinitz D, Stein R. Hodentumoren im Kindes- und Jugendalter. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. Berlin: Springer; 2023. p. 513-23.
- Boemers T, Vester U, Stein R. Urologische und nephrologische Aspekte der anorektalen Malformationen. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. Berlin: Springer; 2023. p. 313-28.
- Boemers T, Vester U, Stein R. Die Kloakale Ekstrophie – OEIS Komplex. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. Berlin: Springer; 2023. P. 245-50.
- Beetz R, Stein R, Stehr M. Vesikoureteraler Reflux. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. Berlin: Springer; 2023. p. 199-228.
- Beetz R, Stein R, Rolle U. Harnwegsinfektionen: Diagnose, Therapie und Prophylaxe. In: Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. Berlin: Springer; 2023. p. 97-116.

- Stein R, Nientiedt T, Younsi N. Varianten der Geschlechtsentwicklung. In: Merseburger AS, Gratzke C, Burger M, editors. Referenz Urologie - Krankheitsbilder. Stuttgart New York: Georg Thieme Verlag; 2023. p. 590-8.
- Stein R, Nientiedt T, Younsi N. Sinus Urogenitalis. In: Merseburger AS, Gratzke C, Burger M, editors. Referenz Urologie - Krankheitsbilder. Stuttgart New York: Georg Thieme Verlag; 2023. p. 486-91.
- Stein R, Nientiedt T, Younsi N. Gonadendysgenese. In: Merseburger AS, Gratzke C, Burger M, editors. Referenz Urologie - Krankheitsbilder. Stuttgart New York: Georg Thieme Verlag; 2023. p. 481-5.
- Stein R, Weber LT, Younsi N, Zahn K, Stehr M, editors. Die Kinder- und Jugendurologie. Berlin: Springer; 2023.

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin:

- Survival in primary hemophagocytic lymphohistiocytosis 2016-2021: etoposide is better than its reputation. Böhm S, Wustrau K, Pachlopnik Schmid J, Prader S, Ahlman M, Yacobovich J, Beier R, Speckmann C, Behnisch W, Ifversen M, Jordan MB, Marsh RA, Naumann-Bartsch N, Mauz-Koerholz C, Honig M, Schulz AS, Malinowska I, Hines MR, Nichols KE, Gil-Herrera J, Talano JA, Crooks B, Formankova R, Jorch N, Bakhtiar S, Kühnle I, Streiter M, Nathrath M, Russo A, Duerken M, Lang P, Lindemans CA, Henter JI, Lehmborg K, Ehl S. Blood. 2023 Nov 22;blood.2023022281. doi: 10.1182/blood.2023022281. Online ahead of print. PMID: 37992218.
- Solitary pulmonary metastases at first recurrence of osteosarcoma: Presentation, treatment, and survival of 219 patients of the Cooperative Osteosarcoma Study Group. Mettmann VL, Baumhoer D, Bielack SS, Blattmann C, Friedel G, von Kalle T, Kager L, Kevric M, Nathrath M, Sorg B, Dürken M, Hecker-Nolting S. Cancer Med. 2023 Sep;12(17):18219-18234. doi: 10.1002/cam4.6409. Epub 2023 Aug 7. PMID: 37548393 Free PMC article.

- Scurvy in a Supposedly Healthy 4-Year-Old Picky Eater with Leg Pain and Refusal to Walk Leinert JL, Weis M, Maros ME, Flächsenhaar C, Kosubek M, Dürken M. *Klin Padiatr.* 2023 Jul;235(4):250-253. doi: 10.1055/a-1931-3876. Epub 2022 Nov 8. PMID: 36347485.
- Boswellic acid formulations are not suitable for treatment of pediatric high-grade glioma due to tumor promoting potential. Wiese M, Pohlmeier B, Kubiak K, El-Khouly FE, Sitte M, Carcaboso AM, Baugh JN, Perwein T, Nussbaumer G, Karremann M, Gielen GH, Salinas G, Kramm CM *Journal of Traditional and Complementary Medicine* (online ahead of print); <https://doi.org/10.1016/j.jtcme.2023.07.007>.
- Pediatric high-grade gliomas and the WHO CNS Tumor Classification-Perspectives of pediatric neuro-oncologists and neuropathologists in light of recent updates. Gielen GH, Baugh JN, van Vuurden DG, Veldhuijzen van Zanten SEM, Hargrave D, Massimino M, Biassoni V, Morales la Madrid A, Karremann M, Wiese M, Thomale U, Janssens GO, von Bueren AO, Perwein T, Nussbaumer G, Hoving EW, Niehusmann P, Gessi M, Kwiecien R, Bailey S, Pietsch T, Andreiuolo F, Kramm CM. *Neurooncol Adv.* 2022 May 20;4(1):vdac077. doi: 10.1093/noajnl/vdac077. eCollection 2022 Jan-Dec. PMID: 35733513 Free PMC article. Magnetic Resonance Imaging Characteristics of Molecular Subgroups in Pediatric H3 K27M Mutant Diffuse Midline Glioma.
- Hohm A, Karremann M, Gielen GH, Pietsch T, Warmuth-Metz M, Vandergrift LA, Bison B, Stock A, Hoffmann M, Pham M, Kramm CM, Nowak J. *Clin Neuroradiol.* 2022 Mar;32(1):249-258. doi: 10.1007/s00062-021-01120-3. Epub 2021 Dec 17. PMID: 34919158.
- Genetic landscape of pediatric acute liver failure of indeterminate origin. Lenz D, Schlieben LD, Shimura M, Bianzano A, Smirnov D, Kopajtich R, Berutti R, Adam R, Aldrian D, Baric I, Baumann U, Bozbulut NE, Brugger M, Brunet T, Bufler P, Burnytė B, Calvo PL, Crushell E, Dalgıç B, Das AM, Dezsőfi A, Distelmaier F, Fichtner A, Freisinger P, Garbade SF, Gaspar H, Goujon L, Hadzic N, Hartleif S, Hegen B, Hempel M, Henning S, Hoerning A, Houwen R, Hughes J, Iorio R, Iwanicka-Pronicka K, Jankofsky M, Junge N, Kanavaki I, Kansu A, Kaspar S, Kathemann S, Kelly D, Kırsaçlıoğlu CT, Knoppke B, Kohl M, Kölbel H, Kölker S, Konstantopoulou V, Krylova T, Kuloğlu Z, Kuster A, Laass MW, Lainka E, Lurz E, Mandel H, Mayerhanser K, Mayr

JA, McKiernan P, McLean P, McLin V, Mention K, Müller H, Pasquier L, Pavlov M, Pechatnikova N, Peters B, Petković Ramadža D, Piekutowska-Abramczuk D, Pilic D, Rajwal S, Rock N, Roetig A, Santer R, Schenk W, Semenova N, Sokollik C, Sturm E, Taylor RW, Tschiedel E, Urbonas V, Urreizti R, Vermehren J, Vockley J, Vogel GF, Wagner M, van der Woerd W, Wortmann SB, Zakharova E, Hoffmann GF, Meitinger T, Murayama K, Stauffer C, Prokisch H. *Hepatology*. 2023 Nov 17. doi: 10.1097/HEP.0000000000000684. Online ahead of print. PMID: 37976411 Free article.

- Paradoxical increase of neurofilaments in SMA patients treated with onasemnogene abeparvovec-xioi Flotats-Bastardas M, Bitzan L, Grell C, Martakis K, Winter B, Zemlin M, Wurster CD, Uzelac Z, Weiß C, Hahn A. Uzelac E, Weiß C, Hahn A. *Front. Neurol.*, 13 December 2023.
- Newbornscreening SMA : from pilot project to nationwide screening in Germany Müller-Felber W, Blaschek A, Schwartz O, Gläser D, Nennstiel U, Brockow I, Wirth B, Burggraf S, Röschinger W, Becker M, Durner J, Eggermann K, Kölbel H, Müller C, Hannibal I, Olgemöller B, Schara U, von Moers A, Trollmann R, Johannsen J, Ziegler A, Cirak S, Hahn A, von der Hagen M, Weiss C, Schreiber G, Flotats-Bastardas M, Hartmann H, Illsinger S, Pechmann A, Horber V, Kirschner J, Köhler C, Winter B, Friese J, Vill K. *Journal of neuromuscular diseases*, ISSN 2214-3602. 10(2023), 1, Seite 55-65
DOI: [10.3233/JND-221577](https://doi.org/10.3233/JND-221577).
- Glial fibrillary acidic protein in cerebrospinal fluid of patients with spinal muscular atrophy Freigang M, Steinacker P, Wurster CD, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Petri S, Koch JC, Rostásy K, Huss A, Tumani H, Winter B, Falkenburger B, Ludolph AC, Otto M, Hermann A, Günther R. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, ISSN 2328-9503. 9(2022), 9 vom: Sept., Seite 1437-1448
DOI: [10.1002/acn3.51645](https://doi.org/10.1002/acn3.51645).
- Gene replacement therapy with onasemnogene abeparvovec in children with spinal muscular atrophy aged 24 months or younger and bodyweight up to 15 kg : an observational cohort study Weiß C, Ziegler A, Becker LL, Johannsen J, Brennenstuhl H, Schreiber G, Flotats-Bastardas M, Stoltenburg C, Hartmann H, Illsinger S,

Denecke J, Pechmann A, Müller-Felber W, Vill K, Blaschek A, Smitka M, van der Stam L, Weiss K, Winter B, Goldhahn K, Plecko B, Horber V, Bernert G, Husain RA, Rauscher C, Trollmann R, Garbade SF, Hahn A, von der Hagen M, Kaindl AM . The lancet child & adolescent health, ISSN 2352-4650. 6(2022), 1, Seite 17-27 January 2022. - 11 S

DOI: [10.1016/S2352-4642\(21\)00287-X](https://doi.org/10.1016/S2352-4642(21)00287-X).

- Optimising care and follow-up of adults with achondroplasia. Fredwall S, Allum Y, AISayed M, Alves I, Ben-Omran T, Boero S, Cormier-Daire V, Guillen-Navarro E, Irving M, Lampe C, Maghnie M, Mohnike K, Mortier G, Sousa SB, Wright M. Orphanet J Rare Dis. 2022 Aug 20;17(1):318. doi: 10.1186/s13023-022-02479-3. PMID: 35987833 Sex chromosome DSD individuals with mosaic 45,X0 and aberrant Y chromosomes in 46,XY cells: distinct gender phenotypes and germ cell tumour risks.
- Vogt PH, Besikoglu B, Bettendorf M, Frank-Herrmann P, Zimmer J, Bender U, Knauer-Fischer S, Choukair D, Sinn P, Doerr HG, Woelfle J, Heidemann PH, Lau YC, Strowitzki T.
- Syst Biol Reprod Med. 2022 Aug;68(4):247-257. doi: 10.1080/19396368.2022.2057258. Epub 2022 Apr 28. PMID: 35481403.

Neurologische Klinik:

- Brockmann SJ, Buck E, Casoli T, Meirelles JL, Ruf WP, Fabbietti P, Holzmann K, Weishaupt JH, Ludolph AC, Conti F, Danzer KM. Mitochondrial genome study in blood of maternally inherited ALS cases. Hum Genomics. 2023 Jul 28;17(1):70. doi: 10.1186/s40246-023-00516-1 Epub 2023 Jul 28.
- Conrad J, Huppert A, Ruehl RM, Wuehr M, Schniepp R, Zu Eulenburg P. Disability in cerebellar ataxia syndromes is linked to cortical degeneration. J Neurol. 2023. 270(11):5449-5460. doi: 10.1007/s00415-023-11859-z. Epub 2023 Jul 22.
- Dillioott AA, Al Nasser A, Elnagheeb M, Fifita J, Henden L, Keseler IM, Lenz S, Marriott H, Mccann E, Mesaros M, Opie-Martin S, Owens E, Palus B, Ross J, Wang Z, White H, Al-Chalabi A, Andersen PM, Benatar M, Blair I, Cooper-Knock J, Harrington EA, Heckmann J, Landers J, Moreno C, Nel M, Rampersaud E, Roggenbuck J, Rouleau

G, Traynor B, Van Blitterswijk M, Van Rheenen W, Veldink J, Weishaupt J, Drury L, Harms MB, Farhan SMK; Amyotrophic lateral sclerosis spectrum disorders Gene Curation Expert Panel. Clinical testing panels for ALS: global distribution, consistency, and challenges. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2023. 24(5-6):420-435. doi: 10.1080/21678421.2023.2173015. Epub 2023 Mar 10. Review.

- Dorst J, Weydt P, Brenner D, Witzel S, Kandler K, Huss A, Herrmann C, Wiesenfarth M, Knehr A, Günther K, Müller K, Weishaupt JH, Prudlo J, Forsberg K, Andersen PM, Rosenbohm A, Schuster J, Roselli F, Dupuis L, Mayer B, Tumani H, Kassubek J, Ludolph AC. Metabolic alterations precede neurofilament changes in presymptomatic ALS gene carriers. *EBioMedicine.* 2023. 90:104521. doi: 10.1016/j.ebiom.2023.104521. Epub 2023 Mar 12.
- Hebestreit S, Schwahn J, Sandikci V, Maros ME, Valkadinov I, Yilmaz R, Eckrich L, Loghmani SB, Lesch H, Conrad J, Wenz H, Ebert A, Brenner D, Weishaupt JH. PSEN1/SLC20A2 double mutation causes early-onset Alzheimer's disease and primary familial brain calcification co-morbidity. *Neurogenetics.* 2023. 24(3):209-213. doi: 10.1007/s10048-023-00723-x. Epub 2023 Jun 21.
- Kühlwein JK, Ruf WP, Kandler K, Witzel S, Lang C, Mulaw MA, Ekici AB, Weishaupt JH, Ludolph AC, Grozdanov V, Danzer KM. ALS is imprinted in the chromatin accessibility of blood cells. *Cell Mol Life Sci.* 2023 Apr 24;80(5):131. doi: 10.1007/s00018-023-04769-w.
- Megat S, Mora N, Sanogo J, Roman O, Catanese A, Alami NO, Freischmidt A, Mingaj X, De Calbiac H, Muratet F, Dirrig-Grosch S, Dieterle S, Van Bakel N, Müller K, Sieverding K, Weishaupt J, Andersen PM, Weber M, Neuwirth C, Margelisch M, Sommacal A, Van Eijk KR, Veldink JH; Project Mine Als Sequencing Consortium; Lautrette G, Couratier P, Camuzat A, Le Ber I, Grassano M, Chio A, Boeckers T, Ludolph AC, Roselli F, Yilmazer-Hanke D, Millecamps S, Kabashi E, Storkebaum E, Sellier C, Dupuis L. Integrative genetic analysis illuminates ALS heritability and identifies risk genes. *Nat Commun.* 2023. 14(1):342. doi: 10.1038/s41467-022-35724-1. Epub 2023 Jan 20. Author correction: 2023. 14(1):8026. doi: 10.1038/s41467-023-43710-4.

- Meyer T, Salkic E, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Weydt P, Günther R, Lingor P, Koch JC, Petri S, Hermann A, Prudlo J, Großkreutz J, Baum P, Boentert M, Metelmann M, Norden J, Cordts I, Weishaupt JH, Dorst J, Ludolph A, Koc Y, Walter B, Münch C, Spittel S, Dreger M, Maier A, Körtvélyessy P. Performance of serum neurofilament light chain in a wide spectrum of clinical courses of amyotrophic lateral sclerosis - a cross-sectional multicenter study. *Eur J Neurol.* 2023 Jun;30(6):1600-1610. doi: 10.1111/ene.15773. Epub 2023 Mar 26.
- Meyer T, Schumann P, Weydt P, Petri S, Koc Y, Spittel S, Bernsen S, Günther R, Weishaupt JH, Dreger M, Kolzarek F, Kettemann D, Norden J, Boentert M, Vidovic M, Meisel C, Münch C, Maier A, Körtvélyessy P. Neurofilament light-chain response during therapy with antisense oligonucleotide Tofersen in SOD1-related ALS - treatment experience in clinical practice. *Muscle Nerve.* 2023 Jun;67(6):515-521. doi: 10.1002/mus.27818. Epub 2023 Apr 3.
- Park JH, Nordström U, Tsiakas K, Keskin I, Elpers C, Mannil M, Heller R, Nolan M, Alburaiqy S, Zetterström P, Hempel M, Schara-Schmidt U, Biskup S, Steinacker P, Otto M, Weishaupt J, Hahn A, Santer R, Marquardt T, Marklund SL, Andersen PM. The motor system is exceptionally vulnerable to absence of the ubiquitously expressed superoxide dismutase-1. *Brain Commun.* 2023. 5(1):fcad017. doi: 10.1093/braincomms/fcad017. eCollection 2023.
- Pepe G, Capocci L, Marracino F, Realini N, Lenzi P, Martinello K, Bovier TF, Bichell TJ, Scarselli P, Di Cicco C, Bowman AB, Digilio FA, Fucile S, Fornai F, Armirotti A, Parlato R, Di Pardo A, Maglione V. Treatment with THI, an inhibitor of Sphingosine-1-phosphate Lyase (SGPL1), modulates glycosphingolipid metabolism and results therapeutically effective in experimental models of Huntington's disease. *Mol Ther.* 2023. 31(1):282-299. doi: 10.1016/j.ymthe.2022.09.004. Epub 2022 Sep 16.
- Ramachandran S, Grozdanov V, Leins B, Kandler K, Witzel S, Mulaw M, Ludolph AC, Weishaupt JH, Danzer KM. Low T-cell reactivity to TDP-43 peptides in ALS. *Front Immunol.* 2023 Jul 21;14:1193507. doi: 10.3389/fimmu.2023.1193507. eCollection 2023.
- Ruf WP, Boros M, Freischmidt A, Brenner D, Grozdanov V, de Meirelles J, Meyer T, Grehl T, Petri S, Grosskreutz J, Weyen U, Guenther R, Regensburger M, Hagenacker

T, Koch JC, Emmer A, Roediger A, Steinbach R, Wolf J, Weishaupt JH, Lingor P, Deschauer M, Cordts I, Klopstock T, Reilich P, Schoeberl F, Schrank B, Zeller D, Hermann A, Knehr A, Günther K, Dorst J, Schuster J, Siebert R, Ludolph AC, Müller K. Spectrum and frequency of genetic variants in sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Brain Commun.* 2023. 5(3):fcad152. doi: 10.1093/braincomms/fcad152. eCollection 2023.

- Yilmaz R, Grehl T, Eckrich L, Marschalkowski I, Weishaupt K, Valkadinov I, Simic M, Brenner D, Andersen PM, Wolf J, Weishaupt JH. Frequency of C9orf72 and SOD1. mutations in 302 sporadic ALS patients from three German ALS centers. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2023. 24(5-6):414-419. doi: 10.1080/21678421.2023.2165946 Epub 2023 Jan 17.