

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) am Universitätsklinikum Jena (UKJ)

Qualitätsbericht 2023

Dr. Annekathrin Rödiger
Sprecherin des ZSE

Prof. Dr. Christian Hübner
Lenkungskreis des ZSE

Prof. Dr. Peter Huppke
Lenkungskreis des ZSE

Prof. Dr. Christian Geis
Lenkungskreis des ZSE

Erstelldatum:

27.03.2024

1.	Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Jena im Überblick.....	2
1.1	Aufbau und Organisation	2
1.2	A-Zentrum.....	3
1.3	B-Zentren.....	3
2.	Netzwerke.....	4
4.	Humangenetische Analysen	5
5.	Fallkonferenzen	5
6.	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen.....	6
7.	Forschungstätigkeit.....	8
8.	Register	15
9.	Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen.....	17
10.	Publikationen	18

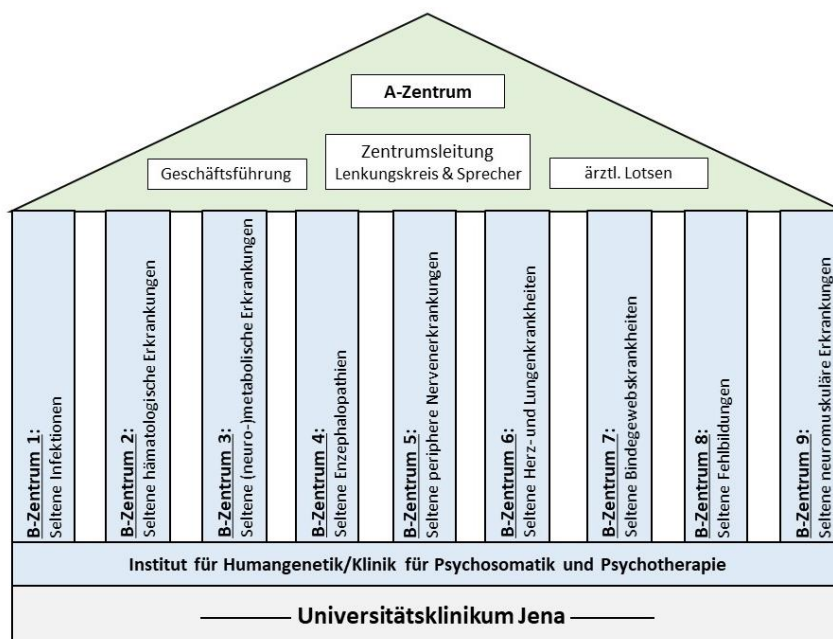
1. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Jena im Überblick

In Deutschland leiden nach Angaben des Nationalen Aktionsbündnisses für seltene Erkrankungen (NAMSE) rund vier Millionen Menschen an seltenen Erkrankungen. Allein in Thüringen gibt es rechnerisch 40.000 Betroffene. Aktuell werden weit über 7.000 Erkrankungen als „selten“ eingestuft. Eine Erkrankung gilt als „selten“ wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. Betroffene suchen oft bei einer Vielzahl von Ärzten Hilfe, bevor im besten Fall eine Diagnose gestellt werden und im weiteren Verlauf die Behandlung angestoßen werden kann.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) am Universitätsklinikum Jena (UKJ) bringt Ratsuchende (Patienten, Angehörige und Behandler) mit den Spezialisten am UKJ, aber auch mit Experten an anderen Kliniken oder niedergelassenen Ärzten in Thüringen und angrenzenden Regionen zusammen. Es ist die einzige Anlaufstelle dieser Art im Freistaat Thüringen und eines von bundesweit 36 Zentren für Seltene Erkrankungen. Die neun Fachzentren des ZSE bieten zahlreiche Spezialsprechstunden. Integraler Bestandteil des ZSE ist das Institut für Humangenetik für die genetische Diagnostik und Beratung.

1.1 Aufbau und Organisation

Das ZSE (A-Zentrum) wurde am 15.12.2015 als eine Einrichtung des Universitätsklinikums Jena gegründet. Im Berichtszeitraum waren neun Fachzentren (B-Zentren) im ZSE integriert. Die Koordination der Fachzentren wird vom A-Zentrum übernommen.



1.2 A-Zentrum

Das A-Zentrum fungiert als übergeordnete Koordinationsstruktur für die neun integrierten B-Zentren und als Anlaufstelle für Ratsuchende (Patienten, Angehörige und Behandler). Die ärztlichen Lotsinnen nehmen werktäglich Anfragen der Ratsuchenden entgegen, sehen die zugesendeten Erhebungsbögen und Befunde ein und koordinieren das weitere Vorgehen. Ratsuchende können bei vorhandener Fachexpertise sowohl an ein B-Zentrum am UKJ als auch an ein anderes B-Zentrum deutschlandweit vermittelt werden. Des Weiteren werden einige Fälle von Ratsuchenden zunächst in einer interdisziplinären Fallkonferenz aus Spezialisten mehrerer Fachbereiche besprochen.

Das Team im A-Zentrum umfasst:

<u>Sprecherin:</u>	OÄ Dr. med. Annekathrin Rödiger
<u>Lenkungskreis:</u>	Prof. Dr. med. Christian Hübner Prof. Dr. med. Peter Huppke Prof. Dr. med. Christian Geis
<u>Ärztliche Lotsin:</u>	OÄ Dr. med. Annekathrin Rödiger Stellvertreter: Prof. Dr. med. Christian Hübner
<u>Geschäftsführung:</u>	Dipl.-Biol. Astrid van der Wall

1.3 B-Zentren

Die integrierten B-Zentren sind Fachzentren und im Bereich Behandlung und Therapie seltener Erkrankungen tätig. Sie bieten ambulante Sprechstunden an, zu denen sich Ratsuchende anmelden können bzw. nach Erstkontakt mit dem A-Zentrum vermittelt werden. Die neun B-Zentren decken den diagnostischen und therapeutischen Bereich für verschiedene Krankheitsgruppen ab.

B-Zentrum 1: Seltene Infektionen: Leiter: Prof. Dr. Sebastian Weis/Prof. Dr. Mathias Pletz, stellv. Leiter: OA Dr. Steffen Reinsch

B-Zentrum 2: Seltene hämatologische Erkrankungen: Leiter: OA Dr. Karim Kentouche, stellv. Leiterin: OÄ Dr. Kristina Schilling

B-Zentrum 3: Seltene (neuro-)metabolische Erkrankungen: Leiter: OA Dr. Ralf Husain, stellv. Leiterin: OÄ Dr. Almut Fritsch

B-Zentrum 4: Seltene Enzephalopathien: Leiter: Prof. Dr. Peter Huppke, stellv. Leiter: Prof. Dr. Christian Geis

B-Zentrum 5: Seltene periphere Nervenerkrankungen: Leiter: OA Dr. Peter Storch, stellv. Leiter: OA PD Dr. Gerd Fabian Volk

B-Zentrum 6: Seltene Herz- und Lungenkrankheiten: Leiter: OA Michael Lorenz, stellv. Leiter: OA Dr. Julian Westphal

B-Zentrum 7: Seltene Bindegewebskrankheiten: Leiter: OA Dr. Martin Scholten, stellv. Leiter: Prof. Dr. Dr. Alexander Pfeil

B-Zentrum 8: Seltene Fehlbildungen: Leiterin: Prof. Dr. Felicitas Eckoldt, stellv. Leiter: Prof. Dr. Hans-Joachim Mentzel, Prof. Dr. Hans Proquitté, Prof. Dr. Ekkehard Schleußner

B-Zentrum 9: Neuromuskuläre Erkrankungen: Leiter: Prof. Dr. Christian Geis, stellv. Leiter: Dr. Robert Steinbach

Die neun B-Zentren gehören zu den folgenden Kliniken und Instituten am UKJ:

- Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie – Sektion Kinderradiologie
- Institut für Infektionsmedizin und Krankenhaushygiene
- Klinik für Geburtsmedizin
- Klinik für Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde
- Klinik für Innere Medizin I - Kardiologie
- Klinik für Innere Medizin II – Abteilung Hämatologie und Internistische Onkologie
- Klinik für Innere Medizin III – FB Rheumatologie/Osteologie und FB Endokrinologie/Stoffwechselerkrankungen
- Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
- Klinik für Kinderchirurgie
- Klinik für Neurologie
- Klinik für Neuropädiatrie

Als übergeordnete Organisationseinheit sind außerdem das Institut für Humangenetik und die Klinik für Psychosomatik und Psychotherapie integraler Bestandteil des ZSE Jena.

2. Netzwerke

Das ZSE Jena ist Mitglied in der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE). Die Arbeitsgemeinschaft bildet den organisatorischen Rahmen für gemeinsame Aktivitäten der Zentren und Mitglieder. Das ZSE Jena besitzt des Weiteren eine webbasierte Informationsplattform (Homepage; <https://www.uniklinikum-jena.de/zse/>) und ist im se-atlas registriert (<https://www.se-atlas.de/id/SE2849>).

Das Fazialis-Nerv-Zentrum unter Leitung von PD Dr. Gerd Fabian Volk, Teil des B-Zentrums 5, ist Mitglied im Deutschen Referenznetzwerk für seltene kranio- und orofaziale Fehlbildungen und HNO-Erkrankungen (CRANIO-Net).

Das Mukoviszidosezentrum unter Leitung von OA Michael Lorenz, Teil des B-Zentrums 6 seltene Lungenkrankheiten, ist Mitglied im Deutschen Referenznetzwerk für seltene Lungenerkrankungen (DRN-Lunge).

Das Neuromuskuläre Zentrum ist Mitglied im Motoneuronnetzwerk Deutschland (MNDnet) und im europäischen ALS-Netzwerk (ENCALS).

3. Fallzahlen

Am Universitätsklinikum Jena wurden im Jahr 2023 9.053 Patientinnen und Patienten mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung und 17.054 Patienten mit der Nebendiagnose einer Seltene Erkrankung stationär behandelt. Die Auswertung erfolgte mittels ICD 10-GM-Kodierung gemäß G-BA-Richtlinie, Stand 1. April 2022.

4. Humangenetische Analysen

Im Jahr 2023 wurden 274 Whole Exome Sequenzierungen (2022: 282) bei Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose durchgeführt. Es ist davon auszugehen, dass circa 20-30 % der Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose nach Durchlaufen humangenetischer Spezialdiagnostik eine gesicherte Diagnose erhalten.

5. Fallkonferenzen

Im Jahr 2023 wurden 83 interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patienten anderer Krankenhäuser durchgeführt und damit andere Leistungserbringer im stationären Bereich unterstützt.

Für Patienten innerhalb des UKJ mit unklaren bzw. seltenen Erkrankungen werden im A-Zentrum und in den integrierten B-Zentren regelmäßig Fallkonferenzen durchgeführt. Hierzu gehören die Befunddiskussion und Empfehlungen für weitere diagnostische und/oder therapeutische Maßnahmen.

6. Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Organisator	Titel	Datum / Ort	Informationen
A-Zentrum	Klinische Genetik mit Fallvorstellung	wöchentlich, 2023 insgesamt 49 Veranstaltungen Online (Zoom)	wechselnde Themen <u>INTERN</u>
	Klinisch-genetische Fortbildung – Falldiskussion über Fälle aus der Neuropädiatrie	01.03., 14.06., 13.09. und 06.12.2023, jeweils 14:00 – 15:30 Uhr Online (WebEx)	wechselnde Themen <u>INTERN</u>
	3. Jenaer Fazialis-Nerv-Tag	29.06.2023 Hybrid	Patienteninformationsveranstaltung und Fortbildungsveranstaltung für Logopäden, Physiotherapeuten, Ergotherapeuten, Psychologen, Neurologen, Neurochirurgen, Augenärzte, Plastische Chirurgen, MKG-Chirurgen und HNO-Ärzte <u>EXTERN</u>
B-Zentrum 1	Summer School Infektiologie	16.-19.10.2023	Infektiologen, Allgemeinmediziner, Mikrobiologen, Neurologen, Dermatologen, Gastroentologen, Pädiater <u>EXTERN</u>
	Infektiologisches Symposium	05.07.2023	<u>Infektiologen, Allgemeinmediziner, Mikrobiologen, Neurologen, Dermatologen, Gastroentologen</u>
	2 Antibiotic Stewardship Kurse	12.-14.09.23, 26.-28.09.23	<u>LÄK</u> <u>EXTERN</u>
	Netzwerktreffen Kindergastroenterologie Thüringen	27.09.2023	<u>Kindergastroenterologen, Pädiater</u> <u>EXTERN</u>
B-Zentrum 2	10. Thüringer Gerinnungstag	006.05.2023	<u>EXTERN</u>

B-Zentrum 5	Neurolaryngology Workshop Jena	02./03.11.2023	<u>EXTERN</u>
	Vorträge Interdisziplinäre Schmerzkonferenz KV Thüringen	08.02., 28.06., 09.09., 04.11.23	<u>EXTERN</u>
	Kopfschmerz- Workshop für niedergelassene Neurologen	11.03., 25.03., 15.04., 11.10.23	<u>EXTERN</u>
	Kongressbeiträge	22.04., 13.05., 06.10., 18.10., 22.11.23	<u>EXTERN</u>
	Headache Nurse Schulungen Kopfschmerzzentrum Jena	29.11.23	<u>EXTERN</u>
B-Zentrum 8	Radiologische Diagnostik bei Kindesmisshandlung – Webinar und Diskussionsrunde	19.04., 20.04. Online (Zoom)	Teilnehmende: SRH Klinikum Zeititz, Robert-Koch-Krankenhaus Apolda, Hufeland Klinikum Mühlhausen, Helios Klinikum Erfurt, SRH Wald-Klinikum Gera, Sophien- und Hufeland-Klinikum Weimar, Südharz Klinikum Nordhausen, St. Georg Klinikum Eisenach, Klinikum Altenburger Land <u>EXTERN</u>
	Kindersonografischer Schaukasten Seltener Erkrankungen	22.03., 05.07., 18.10.2023	
	Symposium Pränataldiagnostik	07.-08.07.23	
B-Zentrum 9	Facharztrepetitorium Neurologie 2023	02.-04.11.2024	<u>EXTERN</u>
	Fortbildung Neuromuskuläre Erkrankungen	19.04.2023	<u>EXTERN</u>
	Thüringer Fallkonferenz	13.12.2023	<u>EXTERN</u>

7. **Forschungstätigkeit**

Akademische Lehrtätigkeit

Seltene Erkrankungen sind Bestandteil der universitären Ausbildung im Studiengang Humanmedizin an der Friedrich-Schiller-Universität Jena. Im Fach Humangenetik wird eine Vielzahl an seltenen Krankheitsbildern vermittelt, u. a. Chromosomenaberrations-Syndrome, Mikrodeletions-Syndrome und genetisch bedingte Stoffwechselerkrankungen.

Leitlinien und Konsensuspapiere

B-Zentrum 1

AWMF 082-006: Kalkulierte parenterale Initialtherapie bakterieller Erkrankungen bei Erwachsenen, S2k-Leitlinie

AWMF 020-013: Epidemiologie, Diagnostik und Therapie erwachsener Patienten mit nosokomialer Pneumonie, S3-Leitlinie

AWMF 079-001: Sepsis - Prävention, Diagnose, Therapie und Nachsorge, S3-Leitlinie

AWMF 020-027: Long/Post-Covid – Living Guideline, S1-Leitlinie

AWMF 020-030: Management erwachsener Patienten mit Bronchiektasen-Erkrankung, S2k-Leitlinie

Internationale Sepsisleitlinie, in Überarbeitung

B-Zentrum 4

AWMF 022-014: Pädiatrische Multiple Sklerose, S1 Leitlinie

AWMF 030-050 LG: Diagnose und Therapie der Multiplen Sklerose, Neuromyelitis Optica Spektrum und MOG-IgG-assoziierte Erkrankungen - Living Guideline, S2k Leitlinie

B-Zentrum 5

AWMF 030-013: Therapie der idiopathischen Fazialisparese (Bell's Palsy), S2k Leitlinie

AWMF 007-102OL: Diagnostik und Therapie von Speicheldrüsentumoren des Kopfes, S3 Leitlinie

AWMF 017-025: Obstruktive Sialadenitis, S2k Leitlinie

B-Zentrum 6:

AWMF 026-024: Mukoviszidose bei Kindern in den ersten beiden Lebensjahren, Diagnostik und Therapie, S3 Leitlinie

B-Zentrum 7

AWMF 060-013: Diagnosestellung und medikamentöse Therapie der Psoriasis Arthritis, S3 Leitlinie

Keyßer G, Michalsen A, Reuß-Borst M, Frohne I, Gläß M, **Pfeil A**, Schultz O, Seifert O, Sander O (2023) Empfehlungen der Kommission Komplementäre Heilverfahren und Ernährung zu ayurvedischer Medizin, Homöopathie, Ernährung und mediterraner Kost. *Zeitschrift für Rheumatologie* 82(6): 517-531.

B-Zentrum 8

AWMF 015-052: Weibliche genitale Fehlbildungen, S2k Leitlinie

AWMF 006-102: Kindlicher Hydrocephalus, S2k Leitlinie

AWMF 006-130: Lungenfehlbildungen im Kindesalter, S1 Leitlinie

AWMF 015-052 Weibliche genitale Fehlbildungen, S2k-Leitlinie

AWMF 022-008: Diagnose und Therapie des Guillain-Barré Syndroms im Kindes- und Jugendalter, S3 Leitlinie

AWMF 024-024: Perinataler Hirninfarkt und Sinusthrombose bei Neugeborenen, S2k Leitlinie

AWMF 025-015: Langerhanszell-Histiozytose (LCH) im Kindes- und Jugendalter, S1-Leitlinie

AWMF 025-016: Sichelzellkrankheit, S2k Leitlinie

AWMF 025-022: Hirntumoren im Kindes- und Jugendalter: Leitsymptome und Diagnostik, S1 Leitlinie

AWMF 025-025: Ependymome im Kindes- und Jugendalter, S1-Leitlinie

AWMF 025-029: Diagnostik und Therapie der sekundären Eisenüberladung bei Patienten mit angeborenen Anämien, S2k Leitlinie

AWMF 026-022: Lungenerkrankung bei Mukoviszidose, S3 Leitlinie

AWMF 027-018: Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I, S3 Leitlinie

AWMF 027-051: Down-Syndrom im Kindes- und Jugendalter, S2k-Leitlinie

AWMF 027-068: Diagnostik und Therapie von Hyperlipidämien bei Kindern und Jugendlichen, S3-Leitlinie

AWMF 043-051: Harnröhrenklappen, S2k Leitlinie

AWMF 043-056: Urethritis posterior, S2k Leitlinie

AWMF 043-057: Dilatation der oberen Harnwege: Diagnostik, Management und Therapie bei Nierenbeckendilatation / Ureteropelviner Stenose, S2k Leitlinie

AWMF 083-048: Versorgung Seltener, genetisch bedingter Erkrankungen der Zähne, S3-Leitlinie

AWMF 089-003: Diagnostik und Therapie des primären Hyperparathyreoidismus, S2k-Leitlinie

AWMF 166-002: Hämolytisch-Urämisches Syndrom im Kindesalter, S2k-Leitlinie

AWMF 174-001: Varianten der Geschlechtsdifferenzierung, S2k Leitlinie

AWMF 185-002: Purpura Schönlein-Henoch, S1 Leitlinie

B-Zentrum 9

AWMF 030-145 Palliativmedizinische Versorgung neurologischer Erkrankungen, S2k-Leitlinie

Studien (laufend)

A-Zentrum

DFG Projekte zu GMPPA/GMPPB (AAMR-Syndrom), REEP1 (SPG31)

TreatHSP-Net: Metabolomische Untersuchungen zu ausgewählten Mausmodellen für die hereditäre spastische Paraplegie (HSP) / untersuchte Krankheit: ICD-10 G11.4 / ORPHA:685 Hereditäre spastische Paraplegie

Funktionelle Analyse der FAM134-Gen-Familie und Pathophysiologie der FAM134B-abhängigen sensorischen und autonomen Neuropathie Typ 2 / untersuchte Krankheit: ICD-10 G60.8 / ORPHA:970 autonome hereditäre sensorische Neuropathie Typ 2

ChromoSomics - Database: Sammlung und Charakterisierung von Fällen mit kleinen überzähligen Markerchromosomen zum Zweck einer Genotyp-Phänotyp-Korrelation / untersuchte Krankheit: ORPHA:68335 seltene Chromosomenanomalie

B-Zentrum 1

NCT02979951 Fosfomycin i.v. for Treatment of Severely Infected Patients (FORTRESS)

NCT02735707 Randomized, Embedded, Multifactorial Adaptive Platform Trial for Community-Acquired Pneumonia (REMAP-CAP)

NCT02637583 Sequential Versus Simultaneous Pneumococcal Vaccination in Elderly: Immunological Memory and Antibody Levels

NCT02753608 Early Detection of Ventilator-associated Pneumonia (VAP) (cheqVAP)

B-Zentrum 2

NCT01949129: Allogeneic Stem Cell Transplantation for Children and Adolescents With Acute Lymphoblastic Leukaemia / untersuchte Krankheit: ICD-10 C91.0 / ORPHA:513 akute lymphoblastische Leukämie / Registrierdatum: 24.09.2013

NCT03393975: A Study of BAX 930 in Children, Teenagers, and Adults Born With Thrombotic Thrombocytopenic Purpura (TTP) / untersuchte Krankheit: ICD-10 M31.1 / ORPHA:54057 thrombotische thrombozytopenische Purpura / Registrierdatum: 09.01.2018

NCT04683003: A Study of TAK-755 in Participants With Congenital Thrombotic Thrombocytopenic Purpura / untersuchte Krankheit: ICD-10 M31.1 / ORPHA:93583 kongenitale thrombotisch-thrombozytopenische Purpura / Registrierdatum: 24.12.2020

B-Zentrum 3

DRKS00012699: Longitudinale Datensammlung zum Krankheitsverlauf von Patienten mit Spinaler Muskelatrophie: Die SMARtCARE Datenbank / untersuchte Krankheit: ICD-10 G12.0 / ORPHA:83330 proximale Spinale Muskelatrophie Typ 1 / Registrierdatum: 09.08.2018

B-Zentrum 4

CONNECT-GENERATE: Nationaler Forschungsverbund zur Erklärung, Kategorisierung und Behandlung autoimmuner Hirnentzündungen (Enzephalitiden) und verwandter Erkrankungen / untersuchte Krankheiten: ICD-10 G60.8 / ORPHA:83467 Morvan-Syndrom; G25.8 / ORPHA:3198 Stiff-person-Spektrum-Erkrankungen; ORPHA:163892 Limbische Enzephalitis; ORPHA:98253 post-infektiöse Enzephalitis

DRKS00017497: Multizentrische, randomisierte, kontrollierte und doppelblinde Studie zur Überprüfung der Wirksamkeit und Sicherheit von Bortezomib bei Patienten mit schwerer autoimmuner Enzephalitis / untersuchte Krankheit: G04 - Enzephalitis, Myelitis und Enzephalomyelitis; ORPHA: 622014 autoimmune Enzephalitis

B-Zentrum 5

DRKS00033340: Nachuntersuchung von kindlichen Fazialparesen / untersuchte Krankheit: ICD-10 G51.0 / ORPHA: 2809 Fazialparese / Registerdatum 09.01.2024

DRKS00014860: Oberflächen-Elektrostimulation zur Behandlung der Denervierung des M. zygomaticus / untersuchte Krankheit: ICD-10 G51.0 / ORPHA:2809 Fazialisparese / Registrierdatum: 08.06.2018

DRKS00022309: Gesichtslähmung: Aktuelle Protokolle für die Diagnose, Behandlung und Nachsorge der Patienten in Deutschland und Österreich / untersuchte Krankheit: ICD-10 G51.0 / ORPHA:2809 Fazialisparese / Registrierdatum: 29.06.2020

DRKS00022490: Untersuchung eines neuen therapeutischen Ansatzes zur Behandlung der Symptome der zervikalen Dystonie (ZD) durch elektrische Stimulation / untersuchte Krankheit: ICD-10 G24.3 / ORPHA:1866 Dystonie / Registrierdatum: 22.07.2020

DRKS00024499: Bewertung der therapeutischen Wirkungen der Oberflächen-Elektrostimulation bei Patienten, die an Blepharospasmus leiden / untersuchte Krankheit: ICD-10 24.5 / ORPHA:1866 Dystonie / Registrierdatum: 18.02.2021

DRKS00024595: Bewertung der therapeutischen Wirkungen der Oberflächen-Elektrostimulation bei Patienten, die an zervikaler Dystonie leiden / untersuchte Krankheit: ICD-10 24.3 / ORPHA:1866 Dystonie / Registrierdatum: 01.03.2021

DRKS00026940 Verbesserung des Schweregrades von peripheren Fazialispareesen durch Oberflächenelektrostimulation quantifiziert mit etablierten und euklidischen Ratings / untersuchte Krankheit: ICD-10 G51.0 / ORPHA 306527 Fazialisparese, hereditäre isolierte kongenitale / Registerdatum: 28.10.2021

EudraCT 2019-003448-58: A Phase 3, Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo controlled, Parallel-group Study to Evaluate the Efficacy, Safety, and Tolerability of Oral Atogepant for the Prophylaxis of Migraine in Participants with Episodic Migraine Who Have Previously Failed 2 to 4 Classes of Oral Prophylactic Treatments (ELEVATE)

EudraCT 2021-005239: A Phase 4 Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Rimegepant in Episodic Migraine Prevention with Multiple Dosing Regimens

EudraCT 2021-003049-40: Interventional, randomized, double-blind, parallel-group, placebo-controlled study of add-on eptinezumab treatment to brief educational intervention for the preventive treatment of migraine in patients with dual diagnosis of migraine and medication overuse headache

DRKS00025964: Prävention des Medikamentenübergebrauchs (MO) und des Kopfschmerzes durch Medikamentenübergebrauch (MOH): Eine randomisierte, kontrollierte, parallele, multizentrische, prospektive Studie unter Verwendung einer mobilen Software / untersuchte Krankheit: G44.4 / Registerdatum: 04.08.2021.

B-Zentrum 6

DRKS00025265: Einfluss der VA-ECMO in Kombination mit einem extrakorporalen Zytokin-Hämo-Adsorber auf kritisch kranke Patienten im kardiogenem Schock – eine prospektive, monozentrische, randomisiert-kontrollierte, verblindete klinische Studie / untersuchte Krankheit: ICD-10 R57.0 / ORPHA:97292 kardiogener Schock / Registrierdatum: 12.05.2021

NCT04298723: Comparison of LAA-Closure vs Oral Anticoagulation in Patients With NVAf and Status Post Intracranial Bleeding / untersuchte Krankheit: ICD-10 I48.9 / ORPHA:334 familiäres Vorhofflimmern / Registrierdatum: 06.03.2020

DRKS00024529: Pilotstudie zur Machbarkeit und Akzeptanz abdomineller MRT mit modernen Sequenzen bei Patienten mit Mukoviszidose / untersuchte Krankheit: ICD-10 E84.0, E84.1, E84.8 / ORPHA:586 zystische Fibrose / Registrierdatum: 15.02.2021

NCT05012306: Covid-19 Antibody Responses in Cystic Fibrosis (CAR-CF) / untersuchte Krankheit: ICD-10 E84.0, E84.1, E84.8 / ORPHA:586 zystische Fibrose / Registrierdatum: 19.08.2021

NCT03237494: TRAMmoniTTR Study Genetic Screening of an At-risk Population for hATTR and Monitoring of TTR Positive Subjects (TRAMmoniTTR) / untersuchte Krankheit: ICD-10 E85.4 / ORPHA:85451 ATTR-Kardiomyopathie / Registrierdatum: 02.08.2017

EudraCT 2021-004550-33 Immunogenicity and reactogenicity following a booster dose of COVID-19 mRNA vaccine (Pfizer-BioNtech) and two adjuvanted sub-unit vaccines (SP/GSK) administered in adults who received 2 doses of Pf...

EudraCt 2021-000713-17 A Phase 3, Open-label Study Evaluating the Long-term Safety and Efficacy of VX-121 Combination Therapy in Subjects With Cystic Fibrosis

EudraCT2021-000190-81 A prospective multicenter placebo-controlled trial to study the efficacy and safety of Tiotropium in preventing severe asthma exacerbations in partial and uncontrolled preschool asthma. TIPP-Studie Eine prospektive, placebokontrollierte multizentrische Studie zur Untersuchung der Wirksamkeit und Sicherheit von Tiotropium bei der Vorbeugung von schweren Asthma-Exazerbationen bei teil- und unkontrolliertem Asthma im Vorschulalter. TIPP Studie

EudraCT 2021-000712-13 A Phase 3, Randomized, Double-blind, Controlled Study Evaluating the Efficacy and Safety of VX-121 Combination Therapy in Subjects With Cystic Fibrosis Who Are Heterozygous for F508del and a Minimal Function Mutation (F/MF)

B-Zentrum 7

EudraCT 2021-002622-24: A randomized, parallel-group, double-blind, placebo-controlled, multicenter trial to investigate the efficacy and safety of subcutaneously administered secukinumab in patients with new-onset og giant cell arteritis (GCA) who are in clinical remission and eligible for treatment with glucocorticoid-monotherapy (GigAINt)

EudraCT 2019-003407-35: A multicenter, randomizes, doubleblind, placebo-controlled, parallel-group study to evaluate the efficiacy and safety of dapirolizumab pegol in study participants with moderately to severely active systemic Lupus erythematosus.

1366-0031: A phase II, randomised, placebo-controlled, double-blind, parallel-group, efficacy and safety study of at least 48 weeks of oral BI 685509 treatment in adults with early early progressive diffuse cutaneous systemic sclerosis

Metro 2022: Multicentric Evaluation of a Patient-based Self-referral using an Online Questionnaire

Investigator Initiated Trial/collaboration with Münster University Hospital (Institute for Musculoskeletal Medicine IMM)

B-Zentrum 8

DRKS00024529: Pilotstudie zur Machbarkeit und Akzeptanz abdomineller MRT mit modernen Sequenzen bei Patienten mit Mukoviszidose / untersuchte Krankheit: ICD-10 E84.0, E84.1, E84.8 / ORPHA:586 zystische Fibrose / Registrierdatum: 15.02.2021

NCT03819192: Vorhersage der früh einsetzenden neonatalen Sepsis (EONS) bei Schwangeren mit vorzeitigem Membranbruch (PPROM) durch vaginale Mikrobiomanalyse - eine Pilotstudie / untersuchte Krankheit: ICD-10 P36.0 – 36.5, 36.8 und 36.9 / ORPHA:90051 Sepsis bei Frühgeborenen / Registrierdatum: 28.01.2019

B-Zentrum 9

NFL: Forschungsprojekt Neurofilament Light Chain bei der Amyotrophen Lateralsklerose (Charite Berlin)

Digit-SMA: Digitale Erfassung der ambulanten Versorgung mit einer SMA-Medikation bei adulter 5q-SMA (SMA-Anwendungsstudie) (AmbulanzPartner)

EUDRA-CT 2019-003797: APL2-ALS-206: doppelverblindete, randomisierte, placebokontrollierte, multizentrische Phase 2-Studie zur Beurteilung der Wirksamkeit und Sicherheit von Pegcetacoplan bei Amyotropher Lateralsklerose (Apellis Pharmaceuticals, Inc.)

EUDRA-CT 2020-004040-29: Courage-ALS: Eine doppelverblindete, randomisierte, placebokontrollierte, multizentrische Phase 3-Studie zur Beurteilung der Wirksamkeit und Sicherheit von Reldesemtiv bei Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose (Cytokinetics, MD)

EUDRA-CT 2013-004503-39: IG1104: Beurteilung der Wirksamkeit und Sicherheit von intravenösem (humanem) Flebogamma® 5% DIF von Immunglobulin bei Patienten mit Post-Polio-Syndrom (GRIFOLS)

EUDRA-CT 2019-000968-18: MG0003: Eine Phase 3, randomisierte, doppelblinde, placebokontrollierte Studie zur Wirksamkeit und Sicherheit von Rozanolixozumab bei erwachsenen Patienten mit generalisierter Myasthenia gravis (PAREXEL)

EUDRA-CT 2020-003230-20: MG0007: Erweiterungsstudie zur langfristigen Sicherheit, Tolerabilität und Wirksamkeit von Rozanolixozumab bei erwachsenen Patienten mit generalisierter Myasthenia gravis (PAREXEL)

EUDRA-CT 2019-004256-11: MT-1186-A02: Beurteilung der Sicherheit und Wirksamkeit von oralem Edaravone bei ALS (Mitsubishi Tanabe Pharma DevelopmentAmerica, Inc.)

EUDRA-CT 2021-003900-42: MT-1186-A04: Eine Phase 3b, multizentrische, randomisierte, doppel-blinde Verlängerungsstudie zur Evaluation der kontinuierlichen Wirksamkeit und Sicherheit von oralem Edaravone für zusätzliche 48 Wochen folgende der Studie MT-118.

EUDRA-CT 2022-002348-33: PHOENIX-ALS Open Label Extension (A35-011): Eine Phase 3b, open-label-extension Studie zur Evaluation der Sicherheit und Tolerabilität von AMX0035 bis zu 108 Wochen bei Patienten mit ALS nach Abschluss der A35-004-Studie

EUDRA-CT 2022-002348-33: PHOENIX-ALS: Eine doppelverblindete, randomisierte, placebokontrollierte, multizentrische Phase 3-Studie zur Beurteilung der Wirksamkeit und Sicherheit von AMX0035 bei Amyotropher Lateralsklerose (Amylyx Pharmaceuticals Inc.) inklusive anschließender open-label-extension Studie

EUDRA-CT 2017-003676-30: ROCK-ALS: Sicherheit, Verträglichkeit und Wirksamkeit des ROCK-Inhibitors Fasudil bei Patienten mit ALS

EUDRA-CT 2018-002722-22: TUDCA-ALS: Sicherheit und Wirksamkeit von Tauroursodesoxycholsäure (TUDCA) als Zusatzbehandlung bei Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose (ALS) (Humanitas Mirasole S.p.A.)

EUDRA-CT 2021-005611-31: DAZ-ALS (CORT113176-652): eine multizentrische, randomisierte, placebokontrollierte, doppelblinde Phase 2 Studie zur Bewertung der Sicherheit und Wirksamkeit von CORT113176 (Dazucorilant) bei Patienten mit amyotropher Lateralsklerose

EUDRA-CT 2021-006511-29: CARDINALS: eine randomisierte, placebokontrollierte, doppelblinde Phase 2-Parallel Studie zur Bewertung Sicherheit, Wirksamkeit, Verträglichkeit, PK und Biomarker Wirkungen von PTC857 bei erwachsenen Patienten mit amyotropher Lateralsklerose (PTC Therapeutics, inc.)

EUDRA-CT 2020-003272-41: NIMBLE: Wirksamkeit und Sicherheit der Kombinationstherapie aus Pozelimab und Cemdisiran bei Patienten mit symptomatischer, generalisierter Myasthenia Gravis (Regeneron Pharmaceuticals, Inc.)

8. Register

Register und Biobanken sind elementare Bausteine für die Versorgung und die Erforschung seltener Erkrankungen. Sie bündeln die Daten zu seltenen Erkrankungen an einem Ort und ermöglichen regelmäßige Datenauswertungen. Die erfassten Daten stellen die Grundlagen für viele Forschungsarbeiten und dienen so auch einer besseren Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten.

A-Zentrum/Humangenetik

MobiDetails

B-Zentrum 1

CEDATA – Register für Kinder und Jugendliche mit chronisch entzündlichen Darmerkrankungen

REKUDA - Register Kurzdarmsyndrom & Darmversagen

B-Zentrum 2

DHR – Deutsches Hämophilieregister

B-Zentrum 3

ESPED – Erhebungseinheit Seltene Pädiatrische Erkrankungen in Deutschland

Nationaler Screeningreport Deutschland [DGNS Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening]

B-Zentrum 4

GENERATE – German Network for Research on Autoimmune Encephalitis

NEMOS – Neuromyelitis optica study group

B-Zentrum 5

Cochlea-Implantat-Register [Deutsche Gesellschaft für Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde, Kopf- und Hals-Chirurgie]

Facial palsy: current protocols for the diagnosis, treatment and follow-up of patients in Germany and in Austria

Laryngeal Electromyography findings in patients suffering from unilateral or bilateral vocal fold paralysis

The Spasmodic Dysphonia (SD): Epidemiology and Patient Management

Kopfschmerzregister DMKG

B-Zentrum 6

Deutsches Mukoviszidose-Register, Dokumentationsstufe 2

PCD-Patientenregister

Register pulmonale Hypertension Jena

Herzinsuffizienzregister Jena

B-Zentrum 7

Kerndokumentation [Gesellschaft für Kinder- und Jugendrheumatologie und Kinderrheumatologische Erfassungsplattform Deutsches Rheuma-Forschungszentrum Berlin]

REATS-GCA: Real life assessment of treatment efficacy and safety in GCA patients

B-Zentrum 8

ESPED, siehe B-Zentrum 3

Hypothermieregister

Frühgeborenen-Register (German Neonatal Network)

B-Zentrum 9

JENALS - überregionales Register zur Verlaufsbeobachtung von Patienten mit Motoneuronenerkrankungen inkl. Biomarkersammlung

SMArtCARE: Verlaufsbeobachtung und Therapieevaluation bei Spinaler Muskelatrophie (Universität Freiburg)

MND-Net: nationales Register zur Verlaufbeobachtung von Patienten mit Motoneuronenerkrankungen inkl. Biodatenbank (Leitung: Prof. Dr. A. Ludolph, Ulm)

Registerstudie zum Auftreten von COVID19 bei Patienten mit Neuromuskulären Erkrankungen

ID-ALS: Klinische Charakteristika, Krankheitsverlauf, medizinische Versorgung und Häufigkeit genetischer Varianten in den Genen SOD1, C9orf72, FUS und TARDBP bei Patienten mit sporadischer und familiärer Amyotropher Lateralsklerose (ALS) (AmbulanzPartner)

9. Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen

Am ZSE Jena werden regelmäßig Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen zu den speziellen Angeboten des Zentrums durchgeführt. Diese Veranstaltungen dienen dazu, Interessierte über die speziellen Angebote bezüglich Diagnostik, Therapie und Aktivitäten des ZSE zu informieren. Betroffene erhalten hier medizinisch-fachliche Informationen zu den in den Fachzentren behandelten Krankheitsbildern und Behandlungsoptionen.

B-Zentrum 5

3. Jenaer Fazialis-Nerv-Tag, 26.06.2023

Neurolaryngology Workshop Jena, 02./03.11.2023

Treffen Bundesverband der Clusterkopfschmerz-Selbsthilfegruppen CSG e.V., St. Georg Klinik Leipzig, 2 Vorträge, 03.06.2023

B-Zentrum 6

11. CF Regionaltagung Jena, 16.09.2023

B-Zentrum 9:

DGM-Patientenakademie, 07.06.2023

DGM-ALS-Wochenende, 22.-24.09.2023

10. Publikationen

Das ZSE Jena betreibt Forschung auf dem Themengebiet der seltenen Erkrankungen und veröffentlicht die gewonnenen Erkenntnisse regelmäßig in wissenschaftlichen Publikationen. Hierdurch wird Wissen weitergegeben und die fachliche Diskussion angetrieben. Anbei findet sich die Publikationsliste für das Jahr 2023.

A-Zentrum

Chen J, Salveridou E, Liebmann L, Sundaram SM, Doycheva D, Markova B, **Hübner CA**, Boelen A, Visser WE, Heuer H, Mayerl S. Triac treatment prevents neurodevelopmental and locomotor impairments in thyroid hormone transporter Mct8/Oatp1c1 deficient mice. Int J Mol Sci. 2023; 24:3452. PMID: 36834863. PMCID: PMC9966820. DOI: 10.3390/ijms24043452.

Foronda H, Fu Y, Covarrubias-Pinto A, Bocker HT, González A, Seemann E, Franzka P, Bock A, Bhaskara RM, Liebmann L, Hoffmann ME, Katona I, Koch N, Weis J, Kurth I, Gleeson JG, Reggiori F, Hummer G, Kessels MM, Qualmann B, Mari M, Dikić I, **Hübner CA**. Heteromeric clusters of ubiquitinated ER-shaping proteins drive ER-phagy. Nature. 2023; 618:402-410. PMID: 37225994. PMCID: PMC10247384. DOI: 10.1038/s41586-023-06090-9

Franzka P, Schüler SC, Kentache T, Storm R, Bock A, Katona I, Weis J, Buder K, Kaether C, **Hübner CA**. Impact of hypermannosylation on the structure and functionality of the ER and the Golgi complex. Biomedicines. 2023; 11:146. PMID: 36672654. PMCID: PMC9856158. DOI: 10.3390/biomedicines11010146.

González A, Covarrubias-Pinto A, Bhaskara RM, Glogger M, Kuncha SK, Xavier A, Seemann E, Misra M, Hoffmann ME, Bräuning B, Balakrishnan A, Qualmann B, Dötsch V, Schulman BA, Kessels MM, **Hübner CA**, Heilemann M, Hummer G, Dikić I. Ubiquitination regulates ER-phagy and remodelling of endoplasmic reticulum. Nature. 2023; 618:394-401. PMID: 37225996. PMCID: PMC10247366. DOI: 10.1038/s41586-023-06089-2.

Rathod YD, Abdelgawad R, **Hübner CA**, Di Fulvio M. Slc12a2 loss in insulin-secreting β -cells links development of overweight and metabolic dysregulation to impaired satiation control of feeding. Am J Physiol Endocrinol Metab. 2023; 325:E581-E594. PMID: 37819196. DOI: 10.1152/ajpendo.00197.2023.

Fasham J, Huebner AK, Liebmann L, Khalaf-Nazzal R, Maroofian R, Kryeziu N, Wortmann SB, Leslie JS, Ubeyratna N, Mancini GMS, van Slegtenhorst M, Wilke M, Haack TB, Shamseldin HE, Gleeson JG, Almuhaizea M, Dweikat I, Abu-Libdeh B, Daana M, Zaki MS, Wakeling MN, McGavin L, Turnpenny PD, Alkuraya FS, Houlden H, Schlattmann P, Kaila K, Crosby AH, Baple EL, **Hübner CA**. SLC4A10 mutation causes a neurological disorder associated with impaired GABAergic transmission. Brain. 2023; 146:4547-4561. PMID: 37459438. PMCID: PMC10629776. doi: 10.1093/brain/awad235.

Vitzthum H, Koch M, Eckermann L, Svendsen SL, Berg P, **Hübner CA**, Wagner CA, Leipziger J, Meyer-Schwesinger C, Ehmke H. The AE4 transporter mediates kidney acid-base sensing.

Nat Commun. 2023; 14:3051. PMID: 37236964. PMCID: PMC10220024. DOI: 10.1038/s41467-023-38562-x.

Annette Lischka, Katja Eggermann, , Maike F Dohrn, Petra Laššuthová, Florian Kraft, Matthias Begemann, Daniela Dey, Thomas Eggermann, Danique Beijer, Jana Šoukalová, Matilde Laura, Alexander M Rossor, Radim Mazanec, Jonas Van Lent, Pedro J Tomaselli, Martin Ungelenk, Karlien Y Debus, Shawna M E Feely, Dieter Gläser, Sujatha Jagadeesh, Madelena Martin, Geeta M Govindaraj, Pratibha Singhi, Revanth Baineni, Niranjana Biswal, Marisol Ibarra-Ramírez, Maryse Bonduelle, Burkhard Gess, Juan Romero Sánchez, Renu Suthar, Vrajesh Udani, Atchayaram Nalini, Gopikrishnan Unnikrishnan, Wilson Marques Junior, Sandra Mercier, Vincent Procaccio, Céline Bris, Beena Suresh, Vaishnavi Reddy, Mariola Skorupinska, Nathalie Bonello-Palot, Fanny Mochel, Georg Dahl, Karthika Sasidharan, Fiji M Devassikutty, Sheela Nampoothir, Maria J Rodvalho Doriqui, Wolfgang Müller-Felber, Katharina Vill, Tobias B Haack, Andreas Dufke, Michael Abele, Rolf Stucka, Saima Siddiqi, Noor Ullah, Stephanie Spranger, Deborah Chiabrando, Behiye S Bolgöl, Yesim Parman, Pavel Seeman, Angelika Lampert, Jörg B Schulz, John N Wood, James J Cox, Michaela Auer-Grumbach, Vincent Timmerman, Jonathan de Winter, Andreas C Themistocleous, Michael Shy, David L Bennett, Jonathan Baets, **Christian A Hübner**, Enrico Leipold, Stephan Züchner, Miriam Elbracht, Arman Çakar, Jan Senderek, Thorsten Hornemann, C Geoffrey Woods, Mary M Reilly, Ingo Kurth. Genetic landscape of congenital insensitivity to pain and hereditary sensory and autonomic neuropathies. Brain. 2023 Dec 1;146(12):4880-4890. doi: 10.1093/brain/awad328. PMID: 37769650. PMCID: PMC10689924.

Marine Tessier, Marta Saez Garcia, Emmanuelle Goubert, Edith Blasco, Amandine Consumi, Benoit Dehapiot, Li Tian, Florence Molinari, Jerome Laurin, François Guillemot, **Christian A Hübner**, Christophe Pellegrino, Claudio Rivera. Bumetanide induces post-traumatic microglia-interneuron contact to promote neurogenesis and recovery. Brain. 2023 Oct 3;146(10):4247-4261. doi: 10.1093/brain/awad132. PMID: 37082944. PMCID: PMC10545516.

Samu N Kurki, Pavel Uvarov, Alexey S Pospelov, Kalevi Trontti, Antje K Hübner, Rakenduvadhana Srinivasan, Masahiko Watanabe, Iiris Hovatta, **Christian A Hübner**, Kai Kaila, Mari A Virtanen. Expression patterns of NKCC1 in neurons and non-neuronal cells during cortico-hippocampal development. Cereb Cortex. 2023 May 9;33(10):5906-5923. doi: 10.1093/cercor/bhac470. PMID: 36573432. PMCID: PMC10183754.

B-Zentrum 1

Alex Soriano, Philippe Montravers, Matteo Bassetti, Galina Klyasova, George Daikos, Paurus Irani, Gregory Stone, Richard Chambers, Pascale Peeters, Mitesh Shah, Claire Hulin, Natalia Albuquerque, Efim Basin, Benjamin Gaborit, Irene Kourbeti, Francesco Menichetti, María Teresa Perez-Rodriguez, **Mathias W Pletz**, Marisa Sanchez, Ivan Trompa, Anita Verma, Maria Lavinea N de Figueiredo, Claudie Charbonneau. The Use and Effectiveness of Ceftazidime-Avibactam in Real-World Clinical Practice: EZTEAM Study. Infect Dis Ther. 2023 Mar;12(3):891-917. doi: 10.1007/s40121-023-00762-9. Epub 2023 Feb 10. PMID: 36763243. PMCID: PMC9912999.

Samira M Hamed, Walid F Elkhatib, Hanka Brangsch, Ahmed S Gesraha, Shawky Moustafa, Dalia F Khater, **Mathias W Pletz**, Lisa D Sprague, Heinrich Neubauer, Gamal Wareth. Acinetobacter baumannii Global Clone-Specific Resistomes Explored in Clinical Isolates Recovered from Egypt. *Antibiotics* (Basel). 2023 Jul 4;12(7):1149. doi: 10.3390/antibiotics12071149. PMID: 37508245. PMCID: PMC10376554.

Benjamin T Schleenvoigt, Juliane Ankert, Grit Barten-Neiner, Florian Voit, Norbert Suttorp, Christoph Boesecke, Christian Hoffmann, Daiana Stolz, **Mathias W Pletz**, Gernot Rohde, Martin Witzenrath, Marcus Panning, Andreas Essig, Jan Rupp, Olaf Degen, Christoph Stephan; CAPNETZ Study Group. Pathogen spectrum of community acquired pneumonia in people living with HIV (PLWH) in the German CAPNETZ-Cohort. *Infection*. 2023 Jul 9. doi: 10.1007/s15010-023-02070-3. Online ahead of print. PMID: 37423969.

Micha Banz, Andreas Stallmach, Nikolaus Gaßler, P Christian Schulze, Michael Fritzenwanger, Oliver Cornely, Oliver Kurzai, **Mathias W Pletz**. Fatal pulmonary hemorrhage, pneumothorax and skin necrosis caused by IRIS to an Aspergillus flavus infection in a young patient with metrizole associated agranulocytosis. *Infection*. 2023 Dec 22. doi: 10.1007/s15010-023-02149-x. Online ahead of print. PMID: 38133714.

B-Zentrum 2

Christian Pfrepper, Robert Klamroth, Johannes Oldenburg, Katharina Holstein, Hermann Eichler, Christina Hart, Patrick Moehnle, **Kristina Schilling**, Karolin Trautmann-Grill, Mohammed Alrifai, Cihan Ay, Wolfgang Miesbach, Paul Knoebl, Andreas Tiede. Emicizumab for the Treatment of Acquired Hemophilia A: Consensus Recommendations from the GTH-AHA Working Group. *Hamostaseologie*. 2023 Dec 4. doi: 10.1055/a-2197-9738. Online ahead of print. PMID: 38049124

B-Zentrum 3

Ralf A Husain, Xinfu Jiao, J Christopher Hennings, Jan Giesecke, Geeta Palsule, Stefanie Beck-Wödl, Dina Osmanović, Kathrine Bjørge, Asif Mir, Muhammad Ilyas, Saad M Abbasi, Stephanie Efthymiou, Natalia Dominik, Reza Maroofian, Henry Houlden, Julia Rankin, Alistair T Pagnamenta, Marwan Nashabat, Waleed Altwaijr, Majid Alfadhel, Muhammad Umair, Ebtissal Khouj, William Reardon, Ayman W El-Hattab, Mohammed Mekki, Gunnar Houge, Christian Beetz, Peter Bauer, Audrey Putoux, Gaetan Lesca, Damien Sanlaville, Fowzan S Alkuraya, Robert W Taylor, **Hans-Joachim Mentzel**, **Christian A Hübner**, **Peter Huppke**, Ronald P Hart, Tobias B Haack, Megerditch Kiledjian Ignacio Rubio. Biallelic NUDT2 variants defective in mRNA decapping cause a neurodevelopmental disease. *Brain*. 2023 Dec 23:awad434. doi: 10.1093/brain/awad434. Online ahead of print. PMID: 38141063.

Pechmann A, Behrens M, Dörnbrack K, Tassoni A, Stein S, Vogt S, Zöller D, Bernert G, Hagenacker T, Schara-Schmidt U, Schwersenz I, Walter MC, Baumann M, Baumgartner M, Deschauer M, Eisenkölbl A, Flotats-Bastardas M, Hahn A, Horber V, **Husain RA**, Illsinger S, Johannsen J, Köhler C, Kölbl H, Müller M, von Moers A, Schlachter K, Schreiber G, Schwartz O, Smitka M, Steiner E, Stögmann E, Trollmann R, Vill K, Weiß C, Wiegand G, Ziegler A,

Lochmüller H, Kirschner J; SMARtCARE study group. Effect of nusinersen on motor, respiratory and bulbar function in early-onset spinal muscular atrophy. Brain. 2023 Feb 13;146(2):668-677. doi: 10.1093/brain/awac252. PMID: 35857854.

B-Zentrum 4

Chung HY, Wickel J, Oswald M, Dargvainiene J, Rupp J, Rohde G, Witzernath M, Leyboldt F, König R, **Pletz MW, Geis C**; CAPNETZ Study Group. Neurofilament light chain levels predict encephalopathy and outcome in community-acquired pneumonia. Ann Clin Transl Neurol. 2023 Feb;10(2):204-212. doi: 10.1002/acn3.51711. Epub 2022 Dec 8. PMID: 36479924 Free PMC article.

Nils Mein, Nikolai von Stackelberg, Jonathan Wickel, **Christian Geis**, Ha-Yeun Chung: Low-dose PLX5622 treatment prevents neuroinflammatory and neurocognitive sequelae after sepsis. J Neuroinflammation. 2023 Dec 1;20(1):289. doi: 10.1186/s12974-023-02975-8. PMID: 38041192, PMCID: PMC10691003

Eva Maria Martin, Annie Srowig, Isabelle Utech, Simon Schrenk, Fabian Kattlun, Monique Radscheidt, Stefan Brodoehl, Peter Bublak, Matthias Schwab, **Christian Geis**, Bianca Besteher, Philipp A Reuken, Andreas Stallmach, Kathrin Finke; Persistent cognitive slowing in post-COVID patients: longitudinal study over 6 months. J Neurol. 2024 Jan;271(1):46-58. doi: 10.1007/s00415-023-12069-3. Epub 2023 Nov 7. PMID: 37936010, PMCID: PMC10769987.

Katharina Eisenhut, Jennifer Faber, Daniel Engels, Ramona Gerhards, Jan Lewerenz, Kathrin Doppler, Claudia Sommer, Robert Markewitz, Kim K Falk, Rosa Rössling, Harald Pruess, Carsten Finke, Jonathan Wickel, Christian Geis, Dominica Ratuszny, Lena K Pfeffer, Stefan Bittner, Johannes Piepgras, Andrea Kraft, Jaqueline Klausewitz, Brigitte Nuscher, Tania Kümpfel, Franziska S Thaler; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis (GENERATE); Early Neuroaxonal Damage in Neurologic Disorders Associated With GAD65 Antibodies. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2023 Nov 1;11(1):e200176. doi: 10.1212/NXI.000000000200176. Print 2024 Jan. PMID: 37914416, PMCID: PMC10624332

Joseph Kuchling, Betty Jurek, Mariya Kents, Jakob Kreye, **Christian Geis**, Jonathan Wickel, Susanne Mueller, Stefan Paul Koch, Philipp Boehm-Sturm, Harald Prüss, Carsten Finke; Impaired functional connectivity of the hippocampus in translational murine models of NMDA-receptor antibody associated neuropsychiatric pathology. Mol Psychiatry. 2023 Oct 24. doi: 10.1038/s41380-023-02303-9. Online ahead of print. PMID: 37875549.

Mihai Ceanga, Vahid Rahmati, Holger Haselmann, Lars Schmidl, Daniel Hunter, Anna-Katherina Brauer, Sabine Liebscher, Jakob Kreye, Harald Prüss, Laurent Groc, Stefan Hallermann, Josep Dalmau, Alessandro Ori, Manfred Heckmann, **Christian Geis**; Human NMDAR autoantibodies disrupt excitatory-inhibitory balance, leading to hippocampal network hypersynchrony. Cell Rep. 2023 Oct 31;42(10):113166. doi: 10.1016/j.celrep.2023.113166. Epub 2023 Sep 27. PMID: 37768823

Tania Kümpfel, Katrin Gighuber, Orhan Aktas, Ilya Ayzenberg, Judith Bellmann-Strobl, Vivien Häußler, Joachim Havla, Kerstin Hellwig, Martin W Hümmert, Sven Jarius, Ingo Kleiter, Luisa Klotz, Markus Krumbholz, Friedemann Paul, Marius Ringelstein, Klemens Ruprecht, Makbule Senel, Jan-Patrick Stellmann, Florian Then Bergh, Corinna Trebst, Hayrettin Tumani, Clemens Warnke, Brigitte Wildemann, Achim Berthele; Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS); Update on the diagnosis and treatment of neuromyelitis optica spectrum disorders (NMOSD) - revised recommendations of the Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). Part II: Attack therapy and long-term management. J Neurol. 2024 Jan;271(1):141-176. doi: 10.1007/s00415-023-11910-z. Epub 2023 Sep 7. PMID: 37676297 PMCID: PMC10770020.

Anjali A Roeth, Dominik Jauch, Heinz J Buhr, Carsten Klinger, Nils Sommer, Nicolas Wachter, Daniel Hartmann, Andreas Schnitzbauer, **Christian Geis**, Christian Boedecker, Tobias Huber: Future of University Medicine: How Important are Research and Teaching? - An Inventory. Zentralbl Chir. 2023 Oct;148(5):415-424. doi: 10.1055/a-2068-4323. Epub 2023 Jun 20. PMID: 37339662.

Nina Hahn, Martin Bens, Marin Kempfer, Christin Reißig, Lars Schmidl, **Christian Geis**: Protecting RNA quality for spatial transcriptomics while improving immunofluorescent staining quality. Front Neurosci. 2023 May 18;17:1198154. doi: 10.3389/fnins.2023.1198154. eCollection 2023. PMID: 37274189, PMCID: PMC10234422.

Barbora Bircak-Kuchtova, Ha-Yeun Chung, Jonathan Wickel, Johannes Ehler, **Christian Geis**: Neurofilament light chains to assess sepsis-associated encephalopathy: Are we on the track toward clinical implementation? Crit Care. 2023 May 31;27(1):214. doi: 10.1186/s13054-023-04497-4. PMID: 37259091, PMCID: PMC10230136.

Ha-Yeun Chung, Jonathan Wickel, Nina Hahn, Nils Mein, Meike Schwarzbrunn, Philipp Koch, Mihai Ceanga, Holger Haselmann, Carolin Baade-Büttner, Nikolai von Stackelberg, Nina Hempel, Lars Schmidl, Marco Groth, Nico Andreas, Juliane Götze, Sina M Coldewey, Michael Bauer, Christian Mawrin, Justina Dargvainiene, Frank Leypoldt, Stephan Steinke, Zhao-Qi Wang, Michael Hust, **Christian Geis**: Microglia mediate neurocognitive deficits by eliminating C1q-tagged synapses in sepsis-associated encephalopathy. Sci Adv. 2023 May 26;9(21):eabq7806. doi: 10.1126/sciadv.abq7806. Epub 2023 May 26. PMID: 37235660, PMCID: PMC10219600.

Huppke B, Reinert MC, Hummel-Abmeier H, Stark W, Gärtner J, **Huppke P**. Pretreatment Neurofilament Light Chain Serum Levels, Early Disease Severity, and Treatment Response in Pediatric Multiple Sclerosis. Neurology. 2023 Nov 7;101(19):e1873-e1883. doi: 10.1212/WNL.0000000000207791. Epub 2023 Sep 25. PMID: 37748882

Wong KM, Wegener E, Baradaran-Heravi A, Huppke B, Gärtner J, **Huppke P**. Evaluation of Novel Enhancer Compounds in Gentamicin-Mediated Readthrough of Nonsense Mutations in Rett Syndrome. Int J Mol Sci. 2023 Jul 19;24(14):11665. doi: 10.3390/ijms241411665. PMID: 37511424

B-Zentrum 5

Gerd Fabian Volk, Caroline Cora Kraus, Steffen U Eisenhardt, Shai Rozen. Special Issue: Evidence-Based Diagnosis and Management of Facial Nerve Disorders. Diagnostics (Basel). 2023 Sep 26;13(19):3056. doi: 10.3390/diagnostics13193056. PMID: 37835799. PMCID: PMC10572159.

Dirk Arnold, Jovanna Thielker, Carsten M Klingner, Orlando Guntinas-Lichius, **Gerd Fabian Volk**. Selective zygomaticus muscle activation by ball electrodes in synkinetically reinnervated patients after facial paralysis. Front Rehabil Sci. 2023 Oct 16:4:1205154. doi: 10.3389/fresc.2023.1205154. eCollection 2023. PMID: 37908489. PMCID: PMC10613664.

Jakob Hochreiter, Eric Hoche, Luisa Janik, **Gerd Fabian Volk**, Lutz Leistritz, Christoph Anders, Orlando Guntinas-Lichius. Machine-Learning-Based Detecting of Eyelid Closure and Smiling Using Surface Electromyography of Auricular Muscles in Patients with Postparalytic Facial Synkinesis: A Feasibility Study. Diagnostics (Basel). 2023 Feb 2;13(3):554. doi: 10.3390/diagnostics13030554. PMID: 36766657. PMCID: PMC9914547.

Vanessa Trentzsch, Nadiya Mueller, Martin Heinrich, Anna-Maria Kutteneich, Orlando Guntinas-Lichius, **Gerd Fabian Volk**, Christoph Anders. Test-retest reliability of high-resolution surface electromyographic activities of facial muscles during facial expressions in healthy adults: A prospective observational study. Front Hum Neurosci. 2023 Mar 13:17:1126336. doi: 10.3389/fnhum.2023.1126336. eCollection 2023. PMID: 36992792. PMCID: PMC10040741.

Orlando Guntinas-Lichius, Vanessa Trentzsch, Nadiya Mueller, Martin Heinrich, Anna-Maria Kutteneich, Christian Dobel, **Gerd Fabian Volk**, Roland Graßme, Christoph Anders. High-resolution surface electromyographic activities of facial muscles during the six basic emotional expressions in healthy adults: a prospective observational study. Sci Rep. 2023 Nov 6;13(1):19214. doi: 10.1038/s41598-023-45779-9. PMID: 37932337. PMCID: PMC10628297.

Nicht-medikamentöse Verfahren und multimodale Migränetherapie, **Storch, Peter und Möller, Benjamin**, Moderne Praxis der Migränetherapie – bewährte Strategien und Innovationen, Maihöfner, Christian, 1. Auflage – Bremen: UNI-MED, 2022, ISBN 978-3-8374-1644-2

B-Zentrum 6

Stephanie Gräger, Rosalie Pfirschke, **Michael Lorenz**, Daniel Vilser, Martin Krämer, Hans-Joachim Mentzel, Katja Glutig. Lung ultrasound in children and adolescents with long-term effects of COVID-19: Initial results. Front Pediatr. 2023 Mar 24:11:1112881. doi: 10.3389/fped.2023.1112881. eCollection 2023. PMID: 37033176. PMCID: PMC10080098.

B-Zentrum 7

Alexander Pfeil, Martin Krusche, Fabian Proft, Diana Vossen, Jürgen Braun, Xenofon Baraliakos, Michael N Berliner, Gernot Keyßer, Andreas Krause, Hanns-Martin Lorenz,

Bernhard Manger, Florian Schuch, Christof Specker, Jürgen Wollenhaupt, Anna Voormann, Martin Fleck. Rheumatology training positions in Germany. Z Rheumatol. 2023 Sep;82(7):539-551. doi: 10.1007/s00393-022-01284-4. Epub 2022 Oct 20. PMID: 36264331. PMCID: PMC10495514.

Alexander Pfeil, Philipp Klemm, Axel J Hueber, Tobias Hoffmann, Tobias Weise, Peter Oelzner, Stefan Knop, Ulf Müller-Ladner, Uwe Lange, Gunter Wolf, Georg Schett, David Simon, Arnd Kleyer. Enhancing student understanding of rheumatic disease pathologies through augmented reality: findings from a multicentre trial. Rheumatology (Oxford) 2023 Sep 22:kead508. doi: 10.1093/rheumatology/kead508. PMID: 37740288.

Proft F, Vossen D, Baraliakos X, Berliner MN, Fleck M, Keyßer G, Krause A, Lorenz HM, Manger B, Schuch F, Specker C, Wollenhaupt J, Voormann A, Raspe M, Krusche M, **Pfeil A** (2023) Survey on the working, training, and research conditions of resident physicians in internistic and rheumatological continuing education-BEWUSST. Z Rheumatol. 2023 Aug 11. doi: 10.1007/s00393-023-01395-6. Online ahead of print. PMID: 37566120

Tobias Hoffmann, Peter Oelzner, Ulf Teichgräber, Marcus Franz, Nikolaus Gaßler, Claus Kroegel, Gunter Wolf, **Alexander Pfeil**. Diagnosing lung involvement in inflammatory rheumatic diseases-Where do we currently stand? Front Med (Lausanne). 2023 Jan 11:9:1101448. doi: 10.3389/fmed.2022.1101448. eCollection 2022. PMID: 36714096. PMCID: PMC9874106.

Gernot Keyßer, Andreas Michalsen, Monika Reuß-Borst, Inna Frohne, Mandy Gläß, **Alexander Pfeil**, Olaf Schultz, Olga Seifert, Oliver Sander. Recommendations of the committee on complementary medicine and nutrition in ayurvedic medicine, homeopathy, nutrition and Mediterranean diet. Z Rheumatol. 2023 Aug;82(6):517-531. doi: 10.1007/s00393-023-01356-z. Epub 2023 May 22. PMID: 37212842. PMCID: PMC10382356.

Pedro M Machado, Martin Schäfer, Satveer K Mahil, Jean Liew, Laure Gossec, Nick Dand, **Alexander Pfeil**, Anja Strangfeld, Anne Constanze Regierer, Bruno Fautrel, Carla Gimena Alonso, Carla G S Saad, Christopher E M Griffiths, Claudia Lomater, Corinne Miceli-Richard, Daniel Wendling, Deshree Alpizar Rodriguez, Dieter Wiek, Elsa F Mateus, Emily Sirotych, Enrique R Soriano, Francinne Machado Ribeiro, Felipe Omura, Frederico Rajão Martins, Helena Santos, Jonathan Dau, Jonathan N Barker, Jonathan Hausmann, Kimme L Hyrich, Lianne Gensler, Ligia Silva, Lindsay Jacobsohn, Loreto Carmona, Marcelo M Pinheiro, Marcos David Zelaya, María de Los Ángeles Severina, Mark Yates, Maureen Dubreuil, Monique Gore-Massy, Nicoletta Romeo, Nigil Haroon, Paul Sufka, Rebecca Grainger, Rebecca Hasseli, Saskia Lawson-Tovey, Suleman Bhana, Thao Pham, Tor Olofsson, Wilson Bautista-Molano, Zachary S Wallace, Zenas Z N Yiu, Jinoos Yazdany, Philip C Robinson, Catherine H Smith. Characteristics associated with poor COVID-19 outcomes in people with psoriasis, psoriatic arthritis and axial spondyloarthritis: data from the COVID-19 PsoProtect and Global Rheumatology Alliance physician-reported registries. Ann Rheum Dis. 2023 May;82(5):698-709. doi: 10.1136/ard-2022-223499. Epub 2023 Feb 14. PMID: 36787993. PMCID: PMC10176347.

Alexander Pfeil, Tobias Hoffmann, Martin Freesmeyer, Peter Oelzner, Gunter Wolf. Necrosis of the tongue as a clinical manifestation of giant cell arteritis. Inn Med (Heidelb). 2023 Oct 20. doi: 10.1007/s00108-023-01607-w. Online ahead of print. PMID: 37861722.

Tobias Hoffmann, Ulf Teichgräber, Bianca Lassen-Schmidt, Claus Kroegel, Martin Krämer, Martin Förster, Diane Renz, Peter Oelzner, Joachim Böttcher, Marcus Franz, Gunter Wolf, Felix Güttler, **Alexander Pfeil**. Is JAK inhibition an option in the treatment of interstitial lung disease in rheumatoid arthritis? Z Rheumatol. 2023 Oct 17. doi: 10.1007/s00393-023-01434-2. Online ahead of print. PMID: 37847297.

Tobias Hoffmann, Nikolaus Gassler, Ulf Teichgräber, Tim Sandhaus, Peter Oelzner, Gunter Wolf, **Alexander Pfeil**. Clinical Images: Severe interstitial lung disease in Sjögren disease - What happens in the lungs? Inflammation or fibrosis? ACR Open Rheumatol. 2023 Feb;5(2):61-62. doi: 10.1002/acr2.11516. Epub 2022 Dec 15. PMID: 36519426. PMCID: PMC9926058.

Rebecca Hasseli, Jutta G Richter, Bimba Franziska Hoyer, Hanns-Martin Lorenz, **Alexander Pfeil**, Anne Constanze Regierer, Tim Schmeiser, Anja Strangfeld, Reinhard E Voll, Andreas Krause, Sabine Reckert, Anett Gräßler, Petra Saar, Andreas Kapelle, Marina Backhaus, Norbert Blank, Joerg Henes, Silke Osiek, Anna Knothe, Guido Hoese, Jan Brandt-Jürgens, Anja Maltzahn, Christof Specker, Ulf Müller-Ladner, Hendrik Schulze-Koops. Characteristics and outcomes of SARS-CoV-2 breakthrough infections among double-vaccinated and triple-vaccinated patients with inflammatory rheumatic diseases. RMD Open. 2023 Apr;9(2):e002998. doi: 10.1136/rmdopen-2023-002998. PMID: 37068915. PMCID: PMC10111193.

V D Vo Chieu, V Vo Chieu, F Dressler, N Kornemann, **A Pfeil**, J Böttcher, F Streitparth, L D Berthold, M Dohna, D M Renz, S Hellms. Juvenile idiopathic arthritis of the knee: is contrast needed to score disease activity when using an augmented MRI protocol comprising PD-weighted sequences? Eur Radiol. 2023 May;33(5):3775-3784. doi: 10.1007/s00330-022-09292-3. Epub 2022 Dec 6. PMID: 36472701. PMCID: PMC10121492.

B-Zentrum 8

Anne Mareike Schulz, Angela Lauten, Thomas Lehmann, **Hans Proquitté**, **Felicitas Eckoldt**, Friederike Weigel, **Hans-Joachim Mentzel**, Uwe Schneider, Ulrike John-Kroegel. Amniotic fluid content in children with kidney and urinary tract anomalies determines pre- and postnatal development. Pediatr Nephrol 2023 Nov;38(11):3635-3643. doi: 10.1007/s00467-023-05988-w. Epub 2023 May 23. PMID: 37219638, PMCID: PMC10514154.

Dirk Olbertz, **Hans Proquitté**, Ludwig Patzer, Thomas Erler, Alexandra Mikolajczak, Iwona Sadowska-Krawczenko, Corinna Wolff, Michael Radke. Potential Benefit of Probiotic E. Coli Nissle in Term Neonates. Klin Padiatr 2023 Jul;235(4):213-220. doi: 10.1055/a-1970-4340. Epub 2022 Nov 29. PMID: 36446590. PMCID: PMC10328724.

Nina Willgerodt, Christoph Bühner, Rainer Rossi, Thomas Kühn, Mario Rüdiger, Stefan Avenarius, Ralf Böttger, Dirk M Olbertz, **Hans Proquitté**, Hans-Jörg Bittrich, Roland Haase,

Matthias Fröhlich, Sybille Höhne, Ulrich H Thome. Similar adverse outcome rates with high or low oxygen saturation targets in an area with low background mortality. Front Pediatr. 2023 Oct 24;11:1235877. doi: 10.3389/fped.2023.1235877. eCollection 2023. PMID: 37941976. PMCID: PMC10628636.

Max-Johann Sturm, Julián Andrés Henao-Restrepo, Sabine Becker, **Hans Proquitté**, James F Beck, Jürgen Sonnemann. Synergistic anticancer activity of combined ATR and ribonucleotide reductase inhibition in Ewing's sarcoma cells. J Cancer Res Clin Oncol. 2023 Sep; 149(11):8605-8617. doi: 10.1007/s00432-023-04804-0. Epub 2023 Apr 25. PMID: 37097390. PMCID: PMC10374484

Jürgen Weidemann, Matthias Waginger, **Hans-Joachim Mentzel**. Congenital anomalies of the kidneys and urinary tract (CAKUT): Embryology in radiology and fetal magnetic resonance imaging. Radiologie (Heidelb) 2023 Dec 14. doi: 10.1007/s00117-023-01243-3. Online ahead of print. PMID: 38095684.

Elena Moschos, **Hans-Joachim Mentzel**. Ultrasound findings of the thyroid gland in children and adolescents. J Ultrasound. 2023 Mar;26(1):211-221. doi: 10.1007/s40477-022-00660-9. Epub 2022 Feb 9. PMID: 35138597. PMCID: PMC10063727.

Hanne Kirsch, Paul-Christian Krüger, Ulrike John-Kroegel, Matthias Waginger, **Hans-Joachim Mentzel**. Functional MR urography in children - update 2023. Rofo. 2023 Dec;195 (12):1097-1105. doi: 10.1055/a-2099-5907. Epub 2023 Jul 6. PMID: 37479217.

Hans-Joachim Mentzel, Daniel Wittschieber. Radiological methods for age diagnostics: Clinical and forensic aspects. Radiologie (Heidelb). 2023 Feb;63(2):129-140. doi: 10.1007/s00117-022-01110-7. Epub 2023 Jan 19. PMID: 36656310.

Hahnemann ML, Kronsbein K, Karger B, Feld K, Banaschak S, Helmus J, **Mentzel HJ**, Pfeiffer H, Wittschieber D. Characterization of subdural collections in initial neuroimaging of abusive head trauma: Implications for forensic age diagnostics and clinical decision-making. Eur J Radiol. 2023 Feb;159:110652. doi: 10.1016/j.ejrad.2022.110652. Epub 2022 Dec 15. PMID: 36577185.

M Fiebich, J Ammon, M Borowski, H de Las Heras Gala, R Loose, **H-J Mentzel**, B Poppe. Use of patient radiation shielding in diagnostic and interventional radiology. Radiologie (Heidelb). 2023 Jun;63(6):461-470. doi: 10.1007/s00117-023-01157-0. Epub 2023 May 12. PMID: 37171543.

Natia Chitavishvili, Ismini Papageorgiou, Ansgar Malich, Maria L Hahnemann, Gita Mall, **Hans-Joachim Mentzel**, Daniel Wittschieber. The distal femoral epiphysis in forensic age diagnostics: studies on the evaluation of the ossification process by means of T1- and PD/T2-weighted magnetic resonance imaging. Int J Legal Med. 2023 Mar; 137 (2):427-435. doi: 10.1007/s00414-022-02927-6. Epub 2022 Dec 24. PMID: 36565316. PMCID: PMC9902329.

Luiz Gustavo Dos Anjos Borges, Jana Pastuschek, Yvonne Heimann, Kristin Dawczynski; PEONS study group; **Ekkehard Schleußner**, Dietmar H Pieper, Janine Zöllkau. Vaginal and

neonatal microbiota in pregnant women with preterm premature rupture of membranes and consecutive early onset neonatal sepsis. BMC Med. 2023 Mar 13;21(1):92. doi: 10.1186/s12916-023-02805-x. PMID: 36907851. PMCID: PMC10009945.

Ioannis Kyvernitakis, Ahmet A Baschat, Marcel Malan, Werner Rath, Richard Berger, Wolfgang Henrich, **Ekkehard Schleussner**, Bahareh Yousefi, Nina Timmesfeld, Holger Maul. Cervical pessary to prevent preterm birth and poor neonatal outcome: An integrity meta-analysis of randomized controlled trials focusing on adherence to the European Medical Device Regulation. Int J Gynaecol Obstet. 2023 Oct 13. doi: 10.1002/ijgo.15169. Online ahead of print. PMID: 37830250.

Claudia Rieß, Yvonne Heimann, **Ekkehard Schleußner**, Tanja Groten, Friederike Weschenfelder. Disease Perception and Mental Health in Pregnancies with Gestational Diabetes-PsychDiab Pilot Study. J Clin Med. 2023 May 9;12(10):3358. doi: 10.3390/jcm12103358. PMID: 37240463. PMCID: PMC10219351.

Katharina Germeshausen, Aissa Linzbach, Janine Zöllkau, Yvonne Heimann, **Ekkehard Schleussner**, Tanja Groten, Friederike Weschenfelder. SPAM-sub partial analgesia with meptazinol: a prospective cohort study comparing intramuscular with intravenous administration. Arch Gynecol Obstet. 2023 May 9. doi: 10.1007/s00404-023-07056-y. Online ahead of print. PMID: 37160471.

Matthias David, Anne Achtenhagen, Christian Bamberg, Cornelia Bormann, Ursula Felderhoff-Müser, Sylvia Groth, Kristina Hänel, Klaus König, Matthias Korell, Susanne Michl, Silke Redler, **Ekkehard Schleußner**, Helga Seyler, Markus Wallwiener, Stephanie Wallwiener. Abortion in the First Trimester. Guideline of the DGGG (S2k-Level, AWMF Registry No. 015-094, December 2022) - Part 2 with Recommendations for Surgical Termination of Pregnancy and Follow-up Care After Termination of Pregnancy. Geburtshilfe Frauenheilkd 2023 Oct 5;83(10):1221-1234. doi: 10.1055/a-2078-9346. eCollection 2023 Oct. PMID: 37808257. PMCID: PMC10556860

Richard Berger, Harald Abele, Franz Bahlmann, Klaus Doubek, Ursula Felderhoff-Müser, Herbert Fluhr, Yves Garnier, Susanne Grylka-Baeschlin, Aurelia Hayward, Hanns Helmer, Egbert Herting, Markus Hoopmann, Irene Hösli, Udo Hoyme, Mirjam Kunze, Ruben-J Kuon, Ioannis Kyvernitakis, Wolf Lütje, Silke Mader, Holger Maul, Werner Mendling, Barbara Mitschdörfer, Monika Nothacker, Dirk Olbertz, Andrea Ramsell, Werner Rath, Claudia Roll, Dietmar Schlembach, **Ekkehard Schleußner**, Florian Schütz, Vanadin Seifert-Klauss, Johannes Stubert, Daniel Surbek. Correction: Prevention and Therapy of Preterm Birth. Guideline of the DGGG, OEGGG and SGGG (S2k Level, AWMF Registry Number 015/025, September 2022) - Part 2 with Recommendations on the Tertiary Prevention of Preterm Birth and on the Management of Preterm Premature Rupture of Membranes. Geburtshilfe Frauenheilkd. 2023 Jun 29;83(8):1043. doi: 10.1055/a-2114-0564. eCollection 2023 Aug. PMID: **37588258**. PMCID: PMC10427200.

Richard Berger, Harald Abele, Franz Bahlmann, Klaus Doubek, Ursula Felderhoff-Müser, Herbert Fluhr, Yves Garnier, Susanne Grylka-Baeschlin, Aurelia Hayward, Hanns Helmer,

Egbert Herting, Markus Hoopmann, Irene Hösli, Udo Hoyme, Mirjam Kunze, Ruben-J Kuon, Ioannis Kyvernitakis, Wolf Lütje, Silke Mader, Holger Maul, Werner Mendling, Barbara Mitschdörfer, Monika Nothacker, Dirk Olbertz, Andrea Ramsell, Werner Rath, Claudia Roll, Dietmar Schlembach, **Ekkehard Schleußner**, Florian Schütz, Vanadin Seifert-Klauss, Johannes Stubert, Daniel Surbek. Correction: Prevention and Therapy of Preterm Birth. Guideline of the DGGG, OEGGG and SGGG (S2k-Level, AWMF Registry Number 015/025, September 2022) - Part 1 with Recommendations on the Epidemiology, Etiology, Prediction, Primary and Secondary Prevention of Preterm Birth. Geburtshilfe Frauenheilkd. 2023 Jun 29;83(8):1043. doi: 10.1055/a-2114-0548. eCollection 2023 Aug. PMID: 37588254. PMCID: PMC10427203.

Bettina Toth, Michael Bohlmann, Katharina Hancke, Ruben Kuon, Frank Nawroth, Sören von Otte, Nina Rogenhofer, Sabine Rudnik-Schöneborn, **Ekkehard Schleußner**, Clemens Tempfer, Kilian Vomstein, Tewes Wischmann, Michael von Wolff, Wolfgang Würfel, Johannes Zschocke. Recurrent Miscarriage: Diagnostic and Therapeutic Procedures. Guideline of the DGGG, OEGGG and SGGG (S2k-Level, AWMF Registry No. 015/050, May 2022). Geburtshilfe Frauenheilkd. 2022 Nov 25;83(1):49-78. doi: 10.1055/a-1895-9940. eCollection 2023 Jan. PMID: 37415921. PMCID: PMC10321417.

Stefan Hertling, **Ekkehard Schleußner**, Lsabel Graul. Validation of uterine artery embolization before surgical laparoscopic myomenucleation compared to single surgical laparoscopic myomenucleation for the treatment of large fibroids and uterus myomatosus. Front Med (Lausanne). 2023 Apr 17;10:1145952. doi: 10.3389/fmed.2023.1145952. eCollection 2023. PMID: 37138749. PMCID: PMC10150949.

Tanja Groten, Thomas Lehmann, Mariann Städtler, Matej Komar, Jennifer Lucia Winkler, Mateja Condic, Brigitte Strizek, Sven Seeger, Yvonne Jäger, Ulrich Pecks, Christel Eckmann-Scholz, Karl Oliver Kagan, Markus Hoopmann, Constantin S von Kaisenberg, Lars Brodowski, Anne Tauscher, Susanne Schrey-Petersen, Ulrike Friebe-Hoffmann, Krisztian Lato, Christoph Hübener, Maria Delius, Stefan Verlohren, Dorota Sroka, Dietmar Schlembach, Laura de Vries, Katrina Kraft, Gregor Seliger, **Ekkehard Schleußner**; PETN Study Group. Effect of pentaerythritol tetranitrate (PETN) on the development of fetal growth restriction in pregnancies with impaired uteroplacental perfusion at midgestation-a randomized trial. Am J Obstet Gynecol. 2023 Jan;228(1):84.e1-84.e12. doi: 10.1016/j.ajog.2022.07.028. Epub 2022 Aug 2. PMID: 35931132.

Richard Berger, Harald Abele, Franz Bahlmann, Klaus Doubek, Ursula Felderhoff-Müser, Herbert Fluhr, Yves Garnier, Susanne Grylka-Baeschlin, Aurelia Hayward, Hanns Helmer, Egbert Herting, Markus Hoopmann, Irene Hösli, Udo Hoyme, Mirjam Kunze, Ruben-H Kuon, Ioannis Kyvernitakis, Wolf Lütje, Silke Mader, Holger Maul, Werner Mendling, Barbara Mitschdörfer, Monika Nothacker, Dirk Olbertz, Andrea Ramsell, Werner Rath, Claudia Roll, Dietmar Schlembach, **Ekkehard Schleußner**, Florian Schütz, Vanadin Seifert-Klauss, Johannes Stubert, Daniel Surbek. Prevention and Therapy of Preterm Birth. Guideline of the DGGG, OEGGG and SGGG (S2k-Level, AWMF Registry Number 015/025, September 2022) - Part 1 with Recommendations on the Epidemiology, Etiology, Prediction, Primary and

Secondary Prevention of Preterm Birth. Geburtshilfe Frauenheilkd. 2023 May 4;83(5):547-568. doi: 10.1055/a-2044-0203. eCollection 2023 May. PMID: 37152544. PMCID: PMC10159718.

Richard Berger, Harald Abele, Franz Bahlmann, Klaus Doubek, Ursula Felderhoff-Müser, Herbert Fluhr, Yves Garnier, Susanne Grylka-Baeschlin, Aurelia Hayward, Hanns Helmer, Egbert Herting, Markus Hoopmann, Irene Hösli, Udo Hoyme, Mirjam Kunze, Ruben-H Kuon, Ioannis Kyvernitakis, Wolf Lütje, Silke Mader, Holger Maul, Werner Mendling, Barbara Mitschdörfer, Monika Nothacker, Dirk Olbertz, Andrea Ramsell, Werner Rath, Claudia Roll, Dietmar Schlembach, **Ekkehard Schleußner**, Florian Schütz, Vanadin Seifert-Klauss, Johannes Stubert, Daniel Surbek. Prevention and Therapy of Preterm Birth. Guideline of the DGGG, OEGGG and SGGG (S2k Level, AWMF Registry Number 015/025, September 2022) - Part 2 with Recommendations on the Tertiary Prevention of Preterm Birth and on the Management of Preterm Premature Rupture of Membranes. Geburtshilfe Frauenheilkd. 2023 May 4;83(5):569-601. doi: 10.1055/a-2044-0345. eCollection 2023 May. PMID: 37169014. □ PMCID: PMC10166648 .

B-Zentrum 9

Meyer T, Spittel S, Grehl T, Weyen U, **Steinbach R**, Kettemann D, Petri S, Weydt P, Günther R, Baum P, Schlapakow E, Koch JC, Boentert M, Wolf J, Grosskreutz J, **Rödiger A**, Ilse B, Metelmann M, Norden J, Koc RY, Körtvélyessy P, Riitano A, Walter B, Hildebrandt B, Schaudinn F, Münch C, Maier A. Remote digital assessment of amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale - a multicenter observational study. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2023 May;24(3-4):175-184. doi: 10.1080/21678421.2022.2104649. Epub 2022 Aug 1. PMID: 35912984.

Bril V, Druzdź A, **Grosskreutz J**, Habib AA, Mantegazza R, Sacconi S, Utsugisawa K, Vissing J, Vu T, Boehnlein M, Bozorg A, Gayfieva M, Greve B, Woltering F, Kaminski HJ; **MG0003 study team**. Safety and efficacy of rozanolixizumab in patients with generalised myasthenia gravis (MycarinG): a randomised, double-blind, placebo-controlled, adaptive phase 3 study. Lancet Neurol. 2023 May;22(5):383-394. doi: 10.1016/S1474-4422(23)00077-7. PMID: 37059507.

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 May 9;5(3):fcad152. doi: 10.1093/braincomms/fcad152. PMID: 37223130; PMCID: PMC10202555.

Wiesenfarth M, Günther K, Müller K, Witzel S, Weiland U, Mayer K, Herrmann C, Brenner D, Schuster J, Freischmidt A, Lulé D, Meyer T, Regensburger M, Grehl T, Emmer A, Petri S, Großkreutz J, **Rödiger A**, **Steinbach R**, Klopstock T, Reilich P, Schöberl F, Wolf J, Hagenacker T, Weyen U, Zeller D, Ludolph AC, Dorst J. Clinical and genetic features of amyotrophic lateral sclerosis patients with C9orf72 mutations. Brain Commun. 2023 Mar

21;5(2):fcad087. doi: 10.1093/braincomms/fcad087. PMID: 37006326; PMCID: PMC10065188.

Ebersbach T & **Roediger A, Steinbach R**, Appelfeller M, Tuemmler A, Stubendorff B, Axer H, Witte OW, Grosskreutz J. Motor unit number index (MUNIX) loss of 50% occurs in half the time of 50% functional loss according to the D50 disease progression model of ALS. Sci Rep. 2023 Mar 9;13(1):3981. doi: 10.1038/s41598-023-30871-x. PMID: 36894607; PMCID: PMC9998642.

Pechmann A, Behrens M, Dörnbrack K, Tassoni A, Wenzel F, Stein S, Vogt S, Zöller D, Bernert G, Hagenacker T, Schara-Schmidt U, Walter MC, Steinbach M, Blaschek A, Baumann M, Baumgartner M, Becker B, Flotats-Bastardas M, Friese J, Günther R, Hahn A, Küpper H, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Köhler C, Kölbel H, Kolzter K, von Moers A, Naegel S, Neuwirth C, Petri S, **Rödiger A**, Schimmel M, Schrank B, Schreiber G, Smitka M, Stadler C, Steiner E, Stögmann E, Trollmann R, Türk M, Weiler M, Stoltenburg C, Willichowsky E, Zeller D, Ziegler A, Lochmüller H, Kirschner J; **SMArtCARE study group.** Improvements in Walking Distance during Nusinersen Treatment - A Prospective 3-year SMArtCARE Registry Study. J Neuromuscul Dis. 2023;10(1):29-40. doi: 10.3233/JND-221600. PMID: 36565133; PMCID: PMC9881023.

Pechmann A, Behrens M, Dörnbrack K, Tassoni A, Wenzel F, Stein S, Vogt S, Zöller D, Bernert G, Hagenacker T, Schara-Schmidt U, Walter MC, Steinbach M, Blaschek A, Baumann M, Baumgartner M, Becker B, Flotats-Bastardas M, Friese J, Günther R, Hahn A, Küpper H, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Köhler C, Kölbel H, Kolzter K, von Moers A, Naegel S, Neuwirth C, Petri S, **Rödiger A**, Schimmel M, Schrank B, Schreiber G, Smitka M, Stadler C, Steiner E, Stögmann E, Trollmann R, Türk M, Weiler M, Stoltenburg C, Willichowsky E, Zeller D, Ziegler A, Lochmüller H, Kirschner J; **SMArtCARE study group.** Improvements in Walking Distance during Nusinersen Treatment - A Prospective 3-year SMArtCARE Registry Study. J Neuromuscul Dis. 2023;10(1):29-40. doi: 10.3233/JND-221600. PMID: 36565133; PMCID: PMC9881023.

Pechmann A, Behrens M, Dörnbrack K, Tassoni A, Stein S, Vogt S, Zöller D, Bernert G, Hagenacker T, Schara-Schmidt U, Schwersenz I, Walter MC, Baumann M, Baumgartner M, Deschauer M, Eisenkölbl A, Flotats-Bastardas M, Hahn A, Horber V, Husain RA, Illsinger S, Johannsen J, Köhler C, Kölbel H, Müller M, von Moers A, Schlachter K, Schreiber G, Schwartz O, Smitka M, Steiner E, Stögmann E, Trollmann R, Vill K, Weiß C, Wiegand G, Ziegler A, Lochmüller H, Kirschner J; **SMArtCARE study group.** Effect of nusinersen on motor, respiratory and bulbar function in early-onset spinal muscular atrophy. Brain. 2023 Feb 13;146(2):668-677. doi: 10.1093/brain/awac252. PMID: 35857854.

Gaur N, **Steinbach R**, Plaas M, Witte OW, Brill MS, Grosskreutz J. 2023. Chitinase dysregulation predicts disease aggressiveness in ALS: Insights from the D50 progression model. J Neurol Neurosurg Psychiatry, 94 (7):585-588. PMID: 37076292 DOI: 10.1136/jnnp-2022-330318.