

Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Jena

Qualitätsbericht 2021

Prof. Dr. Christian Hübner

Vorstand und Sprecher des ZSE

Prof. Dr. Peter Huppke

Vorstand und Sprecher des ZSE



Zentrum für Seltene Erkrankungen

Erstelldatum:

25.04.2022

1.	Das Thüringer Kompetenzzentrum für Seltene Erkrankungen im Überblick	2
1.1	Aufbau und Organisation	2
1.2	A-Zentrum.....	3
1.3	B-Zentren.....	3
2.	Netzwerke.....	4
3.	Fallzahlen	4
4.	Humangenetische Analysen	5
5.	Fallkonferenzen	5
6.	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen.....	5
7.	Forschungstätigkeit.....	6
8.	Register	10
9.	Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen.....	11
10.	Publikationen	12

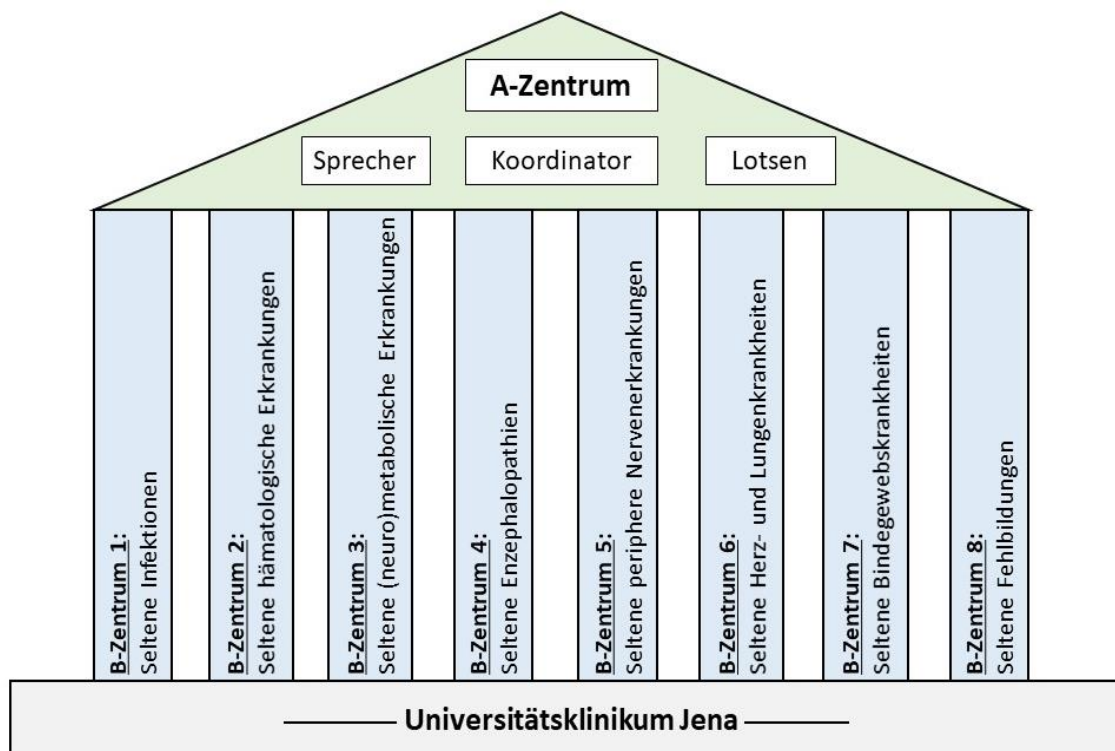
1. Das Thüringer Kompetenzzentrum für Seltene Erkrankungen im Überblick

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.

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.

1.1 Aufbau und Organisation

Das ZSE (A-Zentrum) wurde am 15.12.2015 als eine Einrichtung des Universitätsklinikums Jena gegründet. Im Berichtszeitraum waren acht 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 acht integrierten B-Zentren und 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:

Sprecher: Prof. Dr. Christian Hübner, Prof. Dr. Peter Huppke

Ärztliche Lotsinnen: Dr. Sima Kianmehr-Norgauer

Dr. Shoko Komatsuzaki

Koordinator: Christopher Roitzsch, M.Sc.

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 acht B-Zentren decken den diagnostischen Bereich für verschiedene Krankheitsgruppen ab.

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

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

B-Zentrum 3: Seltene (neuro)metabolische Erkrankungen / Leiter: Dr. Ralf Husain, stellv. Leiter*in: Dr. Almut Fritsch, Dr. Axel Dost

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

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

B-Zentrum 6: Seltene Herzkrankheiten / Leiter: Prof. Dr. Marcus Franz, stellv. Leiter: Dr. Daniel Vilser; **Seltene Lungenkrankheiten** / Leiter: Michael Lorenz, stellv. Leiterin: Prof. Dr. Susanne Lang

B-Zentrum 7: Seltene Bindegewebskrankheiten / Leiter: Dr. Martin Scholten, stellv. Leiter: PD 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

Die acht B-Zentren decken folgende Kliniken und Institute am UKJ ab:

- 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
- Klinik für Innere Medizin II – Abteilung Hämatologie und Internistische Onkologie
- Klinik für Innere Medizin III – Fachbereich Rheumatologie/Osteologie
- Klinik für Innere Medizin V - Pneumologie
- Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
- Klinik für Kinderchirurgie
- Klinik für Neurologie
- Klinik für Neuropädiatrie

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 Herrn Michael Lorenz, Teil des B-Zentrums 6 seltene Lungenkrankheiten, ist Mitglied im Deutschen Referenznetzwerk für seltene Lungenerkrankungen (DRN-Lunge).

3. Fallzahlen

Am Universitätsklinikum Jena sind im Jahr 2021 7.504 Patientinnen und Patienten mit Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung und 22.628 Patienten mit Nebendiagnose einer

seltener Erkrankung stationär behandelt wurden. Für diese Auswertung wurde die Liste mit den ICD10-Diagnosen, die in der alpha ID SE-Liste des DIMDI gelistet sind, verwendet.

4. Humangenetische Analysen

Im Jahr 2021 wurden drei Whole Genome Sequenzierungen und 161 Whole Exome Sequenzierungen bei Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose durchgeführt. Es ist davon auszugehen, dass circa 40-50% der Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose nach Durchlaufen humangenetischer Spezialdiagnostik eine gesicherte Diagnose erhalten.

5. Fallkonferenzen

Im Jahr 2021 wurden 55 interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser durchgeführt und damit andere Leistungserbringer im stationären Bereich unterstützt.

Für Patientinnen und Patienten innerhalb des UKJ mit unklaren bzw. seltenen Erkrankungen werden 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	2. Symposium des Thüringer Kompetenzzentrums für seltene Erkrankungen	14.07.2021, 16:00 – 19:00 Uhr Hörsaal I UKJ und Online (Zoom)	Themen: seltene Epilepsien, entzündliche ZNS Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen, Rasopathien
B-Zentrum 5	1. Jenaer Fazialis-Nerv-Tag	02.09.2021, 15:00 Uhr – open end Hörsaal „Alte Chirurgie“ und Online (Zoom)	Patienteninformationsveranstaltung und Fortbildungsveranstaltung für Logopäden, Physiotherapeuten, Ergotherapeuten, Psychologen, Neurologen, Neurochirurgen, Augenärzte, Plastische Chirurgen, MKG-Chirurgen und HNO-Ärzte
	Neurolaryngology Workshop Jena	11./12.11.2021	

B-Zentrum 6	9. CF Regionaltagung Jena	02.10.2021 Altes Schloss Dornburg	
B-Zentrum 8	Radiologische Diagnostik bei Kindesmisshandlung – Webinar und Diskussionsrunde	19.02., 24.02., 25.02., 03.03., 04.03., 05.03., 12.03., 17.03., 22.03. und 24.03.2021 Online (Zoom)	Teilnehmende: SRH Klinikum Zeitz, 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

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 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 7

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

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 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 025-016: Sichelzellkrankheit, S2k Leitlinie

AWMF 025-022: Hirntumoren im Kindes- und Jugendalter: Leitsymptome und Diagnostik, 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 026-024: Mukoviszidose bei Kindern in den ersten beiden Lebensjahren, Diagnostik und Therapie, S3 Leitlinie

AWMF 027-018: Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I, 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 174-001: Varianten der Geschlechtsdifferenzierung, S2k Leitlinie

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

Studien (laufend)

A-Zentrum

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

DRKS00015505: Clusterrandomisierte Studie zur Untersuchung registerbasierter Rückmeldungen an Behandler und zur Verbesserung der Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit chronisch entzündlichen Darmerkrankungen / untersuchte Krankheit: ORPHA:104012 chronisch entzündliche Darmerkrankung / Registrierdatum: 22.01.2019

B-Zentrum 2

NCT04188639: Emicizumab in Acquired Hemophilia A / untersuchte Krankheit: ORPHA:599840 erworbene Hämophilie A / Registrierdatum: 06.12.2019

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

NCT03651245: European Alpha-Mannosidosis Participant (EUMAP) / untersuchte Krankheit: ICD-10 E77.1 / ORPHA:61 Alpha-Mannosidose / Registrierdatum: 29.08.2018

B-Zentrum 4

DRKS00017497: GENERATE-BOOST - Multizentrische, randomisierte, kontrollierte und doppelblinde Studie zur Überprüfung der Wirksamkeit und Sicherheit von Bortezomib bei Patienten mit schwerer autoimmuner Enzephalitis / untersuchte Krankheiten: ORPHA:97275 Enzephalitis / Registrierdatum: 12.11.2019

B-Zentrum 5

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

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

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

DRKS00015019: Bewertung der Genesung des denervierten M. zygomaticus / untersuchte Krankheit: ICD-10 G51.0 / ORPHA:2809 Fazialisparese / Registrierdatum: 31.07.2018

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

DRKS00015015: Bewertung der Reaktion des Zielmuskels auf die direkte Elektrostimulation und/oder auf die Elektrostimulation des innervierenden Abschnitts des Gesichtsnervs bei Patienten mit Gesichtslähmung / untersuchte Krankheit: ICD-10 G51.0 / ORPHA:2809 Fazialisparese / Registrierdatum: 28.06.2018

DRKS00019992: Verwendung von Elektrostimulation zur Korrektur der Wirkung einer aberranten Reinnervation des Gesichts: eine vorläufige Studie / untersuchte Krankheit: ICD-10 G51.0 / ORPHA:2809 Fazialisparese / Registrierdatum: 19.02.2020

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

NCT04966234: A New Posaconazole Dosing Regimen for Paediatric Patients With Cystic Fibrosis and Aspergillus Infection (cASPerCF) / untersuchte Krankheit: ICD-10 E84.0, E84.1, E84.8 / ORPHA:586 zystische Fibrose und ICD-10 B44.0, B44.1, B44.2, B44.7, B44.8, B44.9 / ORPHA:1163 Aspergillose / Registrierdatum: 19.07.2021

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

NCT04193046: A Study for the Identification of Biomarker Signatures for Early Detection of Pulmonary Hypertension (PH) (CIPHER) / untersuchte Krankheit: ORPHA:182090 Pulmonale arterielle Hypertonie / Registrierdatum: 10.12.2019

B-Zentrum 7

EudraCT 2014-003162-25: Placebo-controlled Study of Mepolizumab in the Treatment of Eosinophilic Granulomatosis with Polyangiitis in Subjects Receiving Standard-of-care Therapy

EudraCT 2016-000625-39: A Multicentre, Randomised, Double-blind, Placebo-Controlled Phase 3 Extension Study to Characterise the Long-term Safety and Tolerability of Anifrolumab in Adult Subjects with Active Systemic Lupus Erythematosus

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

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.

B-Zentrum 1

CEDATA – Register für Kinder und Jugendliche mit chronisch entzündlichen Darmerkrankungen

B-Zentrum 2

DHR – Deutsches Hämophilieregister

B-Zentrum 3

ESPED – Erhebungseinheit Seltene Pädiatrische Erkrankungen in Deutschland

Nationaler Screeningreport Deutschland [DGNS Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenenscreening]

SMARtCare – Longitudinale Datensammlung zum Krankheitsverlauf von Patienten mit Spinaler Muskelatrophie

B-Zentrum 4

GENERATE – German Network for Research on Autoimmune Encephalitis

B-Zentrum 5

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

B-Zentrum 6

Deutsches Mukoviszidose-Register, Dokumentationsstufe 2

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

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 4

Epilepsie-Schulung, 16. – 18.04.2021 (Elternschulung) und 15. – 17.10.2021 (Kinder- und Elternschulung)

B-Zentrum 5

HNO-eCampus-Live im Dialog, 16.02. (Speicheldrüsenerkrankungen) und 13.04.2021 (Neurologie)

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 2021.

A-Zentrum

Franzka P, Henze H, Jung MJ, Schüler SC, Mittag S, Biskup K, Liebmann L, Kentache T, Morales J, Martínez B, Katona I, Herrmann T, Huebner AK, Hennings JC, Groth S, Gresing L, Horstkorte R, Marquardt T, Weis J, Kaether C, Mutchinick OM, Ori A, Huber O, Blanchard V, von Maltzahn J, **Hübner CA**. GMPPA defects cause a neuromuscular disorder with α -dystroglycan hyperglycosylation. J Clin Invest. 2021 May 3;131(9):e139076. doi: 10.1172/JCI139076. PMID: 33755596; PMCID: PMC8087212.

Khundadze M, Ribaud F, Hussain A, Stahlberg H, Brocke-Ahmadinejad N, Franzka P, Varga RE, Zarkovic M, Pungsrinont T, Kokal M, Ganley IG, Beetz C, Sylvester M, **Hübner CA**. Mouse models for hereditary spastic paraplegia uncover a role of PI4K2A in autophagic lysosome reformation. Autophagy. 2021 Nov;17(11):3690-3706. doi: 10.1080/15548627.2021.1891848. Epub 2021 Mar 9. PMID: 33618608; PMCID: PMC8632344.

B-Zentrum 1

Thieme L, Briggs S, Duffy E, Makarewicz O, **Pletz MW**. In Vitro Synergism of Penicillin and Ceftriaxone against Enterococcus faecalis. Microorganisms. 2021 Oct 14;9(10):2150. doi: 10.3390/microorganisms9102150. PMID: 34683470; PMCID: PMC8541343.

Ankert J, Frosinski J, Weis S, Boden K, **Pletz MW**. Incidence of chronic Q fever and chronic fatigue syndrome: A 6 year follow-up of a large Q fever outbreak. Transbound Emerg Dis. 2021 Jul 9. doi: 10.1111/tbed.14224. Epub ahead of print. PMID: 34240822.

Kimmig A, Hagel S, Weis S, Bahrs C, Löffler B, **Pletz MW**. Management of Staphylococcus aureus Bloodstream Infections. Front Med (Lausanne). 2021 Mar 5;7:616524. doi: 10.3389/fmed.2020.616524. PMID: 33748151; PMCID: PMC7973019.

Egg D, Rump IC, Mitsui N, Rojas-Restrepo J, Maccari ME, Schwab C, Gabrysch A, Warnatz K, Goldacker S, Patiño V, Wolff D, Okada S, Hayakawa S, Shikama Y, Kanda K, Imai K, Sotomatsu M, Kuwashima M, Kamiya T, Morio T, Matsumoto K, Mori T, Yoshimoto Y, Dybedal I, Kanariou M, Kucuk ZY, Chapdelaine H, Petruzelkova L, Lorenz HM, Sullivan KE, Heimall J, Moutschen M, Litzman J, Recher M, Albert MH, Hauck F, Seneviratne S, Pachlopnik Schmid J, Kolios A, Unglik G, Klemann C, Snapper S, Giulino-Roth L, Svaton M, Platt CD, Hambleton S, Neth O, Gosse G, **Reinsch S**, Holzinger D, Kim YJ, Bakhtiar S, Atschekzei F, Schmidt R, Sogkas G, Chandrakasan S, Rae W, Derfalvi B, Marquart HV, Ozen A, Kiykim A, Karakoc-Aydiner E, Králíčková P, de Bree G, Kiritsi D, Seidel MG, Kobbe R, Dantzer J, Alsina L, Armangue T, Lougaris V, Agyeman P, Nyström S, Buchbinder D, Arkwright PD, Grimbacher B. Therapeutic options for CTLA-4 insufficiency. J Allergy Clin Immunol. 2021 Jun 7:S0091-6749(21)00891-5. doi: 10.1016/j.jaci.2021.04.039. Epub ahead of print. PMID: 34111452.

Reinsch S, Stallmach A, Grunert PC. The COVID-19 Pandemic: Fears and Overprotection in Pediatric Patients with Inflammatory Bowel Disease and Their Families. Pediatr Gastroenterol Hepatol Nutr. 2021 Jan;24(1):65-74. doi: 10.5223/pghn.2021.24.1.65. Epub 2021 Jan 8. PMID: 33505895; PMCID: PMC7813565.

B-Zentrum 3

Holzwarth J, Minopoli N, Pfrimmer C, Smitka M, Borrel S, Kirschner J, Muschol N, Hartmann H, Hennermann JB, Neubauer BA, Hobbiebrunken E, **Husain R**, Hahn A. Clinical and Genetic Aspects of Juvenile Onset Pompe Disease. Neuropediatrics. 2021 Dec 1. doi: 10.1055/s-0041-1735250. Epub ahead of print. PMID: 34852371.

Helman G, Mendes MI, Nicita F, Darbelli L, Sherbini O, Moore T, Derksen A, Amy Pizzino, Carrozzo R, Torracco A, Catteruccia M, Aiello C, Goffrini P, Figuccia S, Smith DEC, Hadzsiev K, Hahn A, Biskup S, Brösse I, Kotzaeridou U, Gauck D, Grebe TA, Elmslie F, Stals K, Gupta R, Bertini E, Thiffault I, Taft RJ, Schiffmann R, Brandl U, Haack TB, Salomons GS, Simons C, Bernard G, van der Knaap MS, Vanderver A, **Husain RA**. Expanded phenotype of AARS1-related white matter disease. Genet Med. 2021 Dec;23(12):2352-2359. doi: 10.1038/s41436-021-01286-8. Epub 2021 Aug 27. PMID: 34446925.

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. 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. Lancet Child Adolesc Health. 2021 Oct 28:S2352-4642(21)00287-X. doi: 10.1016/S2352-4642(21)00287-X. Epub ahead of print. PMID: 34756190.

Richard EM, Bakhtiar S, Marsh APL, Kaiyrzhanov R, Wagner M, Shetty S, Pagnozzi A, Nordlie SM, Guida BS, Cornejo P, Magee H, Liu J, Norton BY, Webster RI, Worgan L, Hakonarson H, Li J, Guo Y, Jain M, Blesson A, Rodan LH, Abbott MA, Comi A, Cohen JS, Alhaddad B, Meitinger T, Lenz D, Ziegler A, Kotzaeridou U, Brunet T, Chassevent A, Smith-Hicks C, Ekstein

J, Weiden T, Hahn A, Zharkinbekova N, Turnpenny P, Tucci A, Yelton M, Horvath R, Gungor S, Hiz S, Oktay Y, Lochmuller H, Zollino M, Morleo M, Marangi G, Nigro V, Torella A, Pinelli M, Amenta S, **Husain RA**, Grossmann B, Rapp M, Steen C, Marquardt I, Grimmel M, Grasshoff U, Korenke GC, Owczarek-Lipska M, Neidhardt J, Radio FC, Mancini C, Claps Sepulveda DJ, McWalter K, Begtrup A, Crunk A, Guillen Sacoto MJ, Person R, Schnur RE, Mancardi MM, Kreuder F, Striano P, Zara F, Chung WK, Marks WA, van Eyk CL, Webber DL, Corbett MA, Harper K, Berry JG, MacLennan AH, Gecz J, Tartaglia M, Salpietro V, Christodoulou J, Kaslin J, Padilla-Lopez S, Bilguvar K, Munchau A, Ahmed ZM, Hufnagel RB, Fahey MC, Maroofian R, Houlden H, Sticht H, Mane SM, Rad A, Vona B, Jin SC, Haack TB, Makowski C, Hirsch Y, Riazuddin S, Kruer MC. Bi-allelic variants in SPATA5L1 lead to intellectual disability, spastic-dystonic cerebral palsy, epilepsy, and hearing loss. Am J Hum Genet. 2021 Oct 7;108(10):2006-2016. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.08.003. PMID: 34626583; PMCID: PMC8546233.

B-Zentrum 4

Gizak A, Diegmann S, Dreha-Kulaczewski S, Wiśniewski J, Duda P, Ohlenbusch A, Huppke B, Henneke M, Höhne W, Altmüller J, Thiele H, Nürnberg P, Rakus D, Gärtner J, **Huppke P**. A novel remitting leukodystrophy associated with a variant in FBP2. Brain Commun. 2021 Mar 11;3(2):fcab036. doi: 10.1093/braincomms/fcab036. PMID: 33977262; PMCID: PMC8097510.

Alroughani R, **Huppke P**, Mazurkiewicz-Beldzinska M, Blaschek A, Valis M, Aaen G, Pultz J, Peng X, Beynon V. Delayed-Release Dimethyl Fumarate Safety and Efficacy in Pediatric Patients With Relapsing-Remitting Multiple Sclerosis. Front Neurol. 2021 Jan 4;11:606418. doi: 10.3389/fneur.2020.606418. PMID: 33473248; PMCID: PMC7812971.

Meier K, Gärtner J, **Huppke P**. Tumefactive inflammatory lesions in juvenile metachromatic leukodystrophy. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2020 Nov 23;8(1):e922. doi: 10.1212/NXI.0000000000000922. Erratum in: Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2021 Feb 2;8(2): PMID: 33229454; PMCID: PMC7713719.

Chitnis T, Banwell B, Krupp L, Arnold DL, Bar-Or A, Brück W, Giovannoni G, Greenberg B, Ghezzi A, Waubant E, Rostasy K, Deiva K, **Huppke P**, Wolinsky JS, Zhang Y, Azmon A, K-Laflamme A, Karan R, Gärtner J. Temporal profile of lymphocyte counts and relationship with infections with fingolimod therapy in paediatric patients with multiple sclerosis: Results from the PARADIGMS study. Mult Scler. 2021 May;27(6):922-932. doi: 10.1177/1352458520936934. Epub 2020 Jul 7. PMID: 32633694.

Sell J, Haselmann H, Hallermann S, Hust M, **Geis C**. Autoimmune encephalitis: novel therapeutic targets at the preclinical level. Expert Opin Ther Targets. 2021 Jan;25(1):37-47. doi: 10.1080/14728222.2021.1856370. Epub 2020 Dec 31. PMID: 33233983.

Gaig C, Compta Y, Heidebreder A, Marti MJ, Titulaer MJ, Crijnen Y, Högl B, Lewerenz J, Erro ME, Garcia-Monco JC, Nigro P, Tambasco N, Patalong-Ogiewa M, Erdler M, Macher S, Berger-Sieczkowski E, Höftberger R, **Geis C**, Hutterer M, Milán-Tomás A, Martín-Bastida A, Manzanares LL, Quintas S, Höglinger GU, Möhn N, Schoeberl F, Thaler FS, Asioli GM, Provini

F, Plazzi G, Berganzo K, Blaabjerg M, Brüggemann N, Farias T, Ng CF, Giordana C, Herrero-San Martín A, Huebra L, Kotschet K, Liendl H, Montojo T, Morata C, Perez JP, Puertas I, Seifert-Held T, Seitz C, Simabukuro MM, Tellez N, Villacieros-Álvarez J, Willekens B, Sabater L, Iranzo A, Cano JS, Dalmau J, Graus F. Frequency and Characterization of Movement Disorders in Anti-IgLON5 Disease. *Neurology*. 2021 Aug 11;97(14):e1367–81. doi: 10.1212/WNL.0000000000012639. Epub ahead of print. PMID: 34380749; PMCID: PMC8520389.

Dürr M, Nissen G, Sühs KW, Schwenkenbecher P, **Geis C**, Ringelstein M, Hartung HP, Friese MA, Kaufmann M, Malter MP, Madlener M, Thaler FS, Kümpfel T, Senel M, Häusler MG, Schneider H, Bergh FT, Kellinghaus C, Zettl UK, Wandinger KP, Melzer N, Gross CC, Lange P, Dreyhaupt J, Tumani H, Leyboldt F, Lewerenz J; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis. CSF Findings in Acute NMDAR and LGI1 Antibody-Associated Autoimmune Encephalitis. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2021 Oct 25;8(6):e1086. doi: 10.1212/NXI.0000000000001086. PMID: 34697224; PMCID: PMC8546742.

B-Zentrum 5

Thielker J, Kutenreich AM, **Volk GF**, Guntinas-Lichius O. Idiopathische Fazialisparese (Bell-Parese): Aktueller Stand in Diagnostik und Therapie [Diagnostics and Therapy of Idiopathic Facial Palsy (Bell's Palsy)]. *Laryngorhinootologie*. 2021 Dec;100(12):1004-1018. German. doi: 10.1055/a-1529-3582. Epub 2021 Nov 26. PMID: 34826861.

Ziadat R, **Volk GF**, Thielker J, Guntinas-Lichius O. Unwillkürliche Bewegungen der Ohrmuschel mit neuralgischen Schmerzen nach einer Tympanotomie [Unilateral auricle twitching with refractory neuralgic pain after a tympanotomy]. *Laryngorhinootologie*. 2021 Jun 16. German. doi: 10.1055/a-1518-8386. Epub ahead of print. PMID: 34134170.

Osthues M, Kutenreich AM, **Volk GF**, Dobel C, Strauss B, Altmann U, Guntinas-Lichius O. Continual rehabilitation motivation of patients with postparalytic facial nerve syndrome. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2022 Jan;279(1):481-491. doi: 10.1007/s00405-021-06895-2. Epub 2021 May 24. PMID: 34027598; PMCID: PMC8141409.

Volk GF, Kutenreich AM, Geitner M, Guntinas-Lichius O. Eine akute Fazialisparese als mögliche Impfkomplication bei einer Impfung gegen SARS-CoV-2 [Acute facial paresis as a possible complication of vaccination against SARS-CoV-2]. *Laryngorhinootologie*. 2021 Jul;100(7):526-528. German. doi: 10.1055/a-1501-0470. Epub 2021 May 11. PMID: 33975372.

Arnold D, Thielker J, Klingner CM, Puls WC, Misikire W, Guntinas-Lichius O, **Volk GF**. Selective Surface Electrostimulation of the Denervated Zygomaticus Muscle. *Diagnostics (Basel)*. 2021 Jan 28;11(2):188. doi: 10.3390/diagnostics11020188. PMID: 33525522; PMCID: PMC7912406.

Geißler K, Urban E, **Volk GF**, Klingner CM, Witte OW, Guntinas-Lichius O. Non-idiopathic peripheral facial palsy: prognostic factors for outcome. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2021 Sep;278(9):3227-3235. doi: 10.1007/s00405-020-06398-6. Epub 2020 Oct 6. PMID: 33025045; PMCID: PMC8328849.

Volk GF, Hesse S, Geißler K, Kutteneich AM, Thielker J, Dobel C, Guntinas-Lichius O. Role of Body Dysmorphic Disorder in Patients With Postparalytic Facial Synkinesis. Laryngoscope. 2021 Sep;131(9):E2518-E2524. doi: 10.1002/lary.29526. Epub 2021 Mar 17. PMID: 33729598.

Obermann M, Nägel S, Ose C, Sonuc N, Scherag A, **Storch P**, Gaul C, Böger A, Kraya T, Jansen JP, Straube A, Freilinger T, Kaube H, Jürgens TP, Diener HC, Katsarava Z, Kleinschnitz C, Holle D. Safety and efficacy of prednisone versus placebo in short-term prevention of episodic cluster headache: a multicentre, double-blind, randomised controlled trial. Lancet Neurol. 2021 Jan;20(1):29-37. doi: 10.1016/S1474-4422(20)30363-X. Epub 2020 Nov 24. PMID: 33245858.

B-Zentrum 6

Zechel M, **Franz M**, Baier M, Hagel S, Schleenvoigt BT. Pericarditis as a cardiac manifestation of acute leptospirosis. Infection. 2021 Apr;49(2):349-353. doi: 10.1007/s15010-020-01496-3. Epub 2020 Aug 10. PMID: 32779123; PMCID: PMC7990837.

Schwarz C, Töre Y, Hoesker V, Ameling S, Grün K, Völker U, **Schulze PC**, **Franz M**, Faber C, Schaumburg F, Niemann S, Hoerr V. Host-pathogen interactions of clinical S. aureus isolates to induce infective endocarditis. Virulence. 2021 Dec;12(1):2073-2087. doi: 10.1080/21505594.2021.1960107. PMID: 34490828; PMCID: PMC8425731.

Gouyou B, Grün K, Kerschenmeyer A, Villa A, Matasci M, Schrepper A, Pfeil A, Bäß L, Jung C, **Schulze PC**, Neri D, **Franz M**. Therapeutic Evaluation of Antibody-Based Targeted Delivery of Interleukin 9 in Experimental Pulmonary Hypertension. Int J Mol Sci. 2021 Mar 27;22(7):3460. doi: 10.3390/ijms22073460. PMID: 33801620; PMCID: PMC8037792.

Bäß L, Roßberg M, Grün K, Kretschmar D, Berndt A, **Schulze PC**, Jung C, **Franz M**. Serum Liberation of Fetal Fibronectin Variants in Patients with Pulmonary Hypertension: ED-A+ Fn as Promising Novel Biomarker of Pulmonary Vascular and Right Ventricular Myocardial Remodeling. J Clin Med. 2021 Jun 9;10(12):2559. doi: 10.3390/jcm10122559. PMID: 34207881; PMCID: PMC8229629.

Diab M, Lehmann T, Weber C, Petrov G, Luehr M, Akhyari P, Tugtekin SM, **Schulze PC**, **Franz M**, Misfeld M, Borger MA, Matschke K, Wahlers T, Lichtenberg A, Hagl C, Doenst T. Role of Concomitant Coronary Artery Bypass Grafting in Valve Surgery for Infective Endocarditis. J Clin Med. 2021 Jun 28;10(13):2867. doi: 10.3390/jcm10132867. PMID: 34203358; PMCID: PMC8267636.

Jaudszus A, Pfeifer E, **Lorenz M**, Beiersdorf N, Hipler UC, Zagoya C, Mainz JG. Abdominal Symptoms Assessed with the CFAbd-Score are Associated with Intestinal Inflammation in Patients with Cystic Fibrosis. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2021 Nov 16. doi: 10.1097/MPG.0000000000003357. Epub ahead of print. PMID: 34789668.

B-Zentrum 7

Gouyou B, Grün K, Kerschenmeyer A, Villa A, Matasci M, Schreppe A, **Pfeil A**, Báz L, Jung C, Schulze PC, Neri D, Franz M. Therapeutic Evaluation of Antibody-Based Targeted Delivery of Interleukin 9 in Experimental Pulmonary Hypertension. Int J Mol Sci. 2021 Mar 27;22(7):3460. doi: 10.3390/ijms22073460. PMID: 33801620; PMCID: PMC8037792.

Pfeil A. Calcium pyrophosphate crystal deposition in Gitelman syndrome: which joint is affected? Rheumatology (Oxford). 2021 Sep 23;keab705. doi: 10.1093/rheumatology/keab705. Epub ahead of print. PMID: 34554234.

Hoffmann T, Oelzner P, Busch M, Franz M, Teichgräber U, Kroegel C, Schulze PC, Wolf G, **Pfeil A**. Organ Manifestation and Systematic Organ Screening at the Onset of Inflammatory Rheumatic Diseases. Diagnostics (Basel). 2021 Dec 29;12(1):67. doi: 10.3390/diagnostics12010067. PMID: 35054234; PMCID: PMC8774450.

Regierer AC, Hasseli R, Schäfer M, Hoyer BF, Krause A, Lorenz HM, **Pfeil A**, Richter J, Schmeiser T, Schulze-Koops H, Strangfeld A, Voll RE, Specker C, Mueller-Ladner U. TNFi is associated with positive outcome, but JAKi and rituximab are associated with negative outcome of SARS-CoV-2 infection in patients with RMD. RMD Open. 2021 Oct;7(3):e001896. doi: 10.1136/rmdopen-2021-001896. PMID: 34670840; PMCID: PMC8529615.

Hoffmann T, Mawrin C, Oelzner P, Wolf G, **Pfeil A**. Musculoskeletal Ultrasound Can Aid in Diagnosis and Follow-up of a Patient With Eosinophilic Fasciitis. J Clin Rheumatol. 2021 Dec 1;27(8S):S784-S785. doi: 10.1097/RHU.0000000000001477. PMID: 32976198.

Hasseli R, Mueller-Ladner U, Hoyer BF, Krause A, Lorenz HM, **Pfeil A**, Richter J, Schäfer M, Schmeiser T, Strangfeld A, Schulze-Koops H, Voll RE, Specker C, Regierer AC. Older age, comorbidity, glucocorticoid use and disease activity are risk factors for COVID-19 hospitalisation in patients with inflammatory rheumatic and musculoskeletal diseases. RMD Open. 2021 Jan;7(1):e001464. doi: 10.1136/rmdopen-2020-001464. PMID: 33479021; PMCID: PMC7823432.

Izadi Z, Brenner EJ, Mahil SK, Dand N, Yiu ZZN, Yates M, Ungaro RC, Zhang X, Agrawal M, Colombel JF, Gianfrancesco MA, Hyrich KL, Strangfeld A, Carmona L, Mateus EF, Lawson-Tovey S, Klingberg E, Cuomo G, Caprioli M, Cruz-Machado AR, Mazedo Pereira AC, Hasseli R, **Pfeil A**, Lorenz HM, Hoyer BF, Trupin L, Rush S, Katz P, Schmajuk G, Jacobsohn L, Seet AM, Al Emadi S, Wise L, Gilbert EL, Duarte-García A, Valenzuela-Almada MO, Isnardi CA, Quintana R, Soriano ER, Hsu TY, D'Silva KM, Sparks JA, Patel NJ, Xavier RM, Marques CDL, Kakehasi AM, Flipo RM, Claudepierre P, Cantagrel A, Goupille P, Wallace ZS, Bhana S, Costello W, Grainger R, Hausmann JS, Liew JW, Sirotych E, Sufka P, Robinson PC, Machado PM, Griffiths CEM, Barker JN, Smith CH, Yazdany J, Kappelman MD; Psoriasis Patient Registry for Outcomes, Therapy and Epidemiology of COVID-19 Infection (PsoProtect); the Secure Epidemiology of Coronavirus Under Research Exclusion for Inflammatory Bowel Disease (SECURE-IBD); and the COVID-19 Global Rheumatology Allianc; Psoriasis Patient Registry for Outcomes, Therapy and Epidemiology of COVID-19 Infection (PsoProtect); the

Secure Epidemiology of Coronavirus Under Research Exclusion for Inflammatory Bowel Disease (SECURE-IBD); and the COVID-19 Global Rheumatology Alliance (GRA). Association Between Tumor Necrosis Factor Inhibitors and the Risk of Hospitalization or Death Among Patients With Immune-Mediated Inflammatory Disease and COVID-19. JAMA Netw Open. 2021 Oct 1;4(10):e2129639. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2021.29639. PMID: 34661663; PMCID: PMC8524310.

B-Zentrum 8

Oppelt P, Binder H, Birraux J, Brucker S, Dingeldein I, Draths R, **Eckoldt F**, Füllers U, Hiort O, Hoffmann D, Hoopmann M, Hucke J, Korell M, Kühnert M, Ludwikowski B, **Mentzel HJ**, Mon O'Dey D, Rall K, Riccabona M, Rimbach S, Schäffeler N, Shavit S, Stein R, Utsch B, Wenzl R, Wieacker P, Zeino M. Diagnosis and Therapy of Female Genital Malformations (Part 1). Guideline of the DGGG, OEGGG and SGGG (S2k Level, AWMF Registry Number 015/052, May 2019). Geburtshilfe Frauenheilkd. 2021 Dec 8;81(12):1307-1328. doi: 10.1055/a-1471-4781. PMID: 34899045; PMCID: PMC8654513.

Oppelt P, Binder H, Birraux J, Brucker S, Dingeldein I, Draths R, **Eckoldt F**, Füllers U, Hiort O, Hoffmann D, Hoopmann M, Hucke J, Korell M, Kühnert M, Ludwikowski B, **Mentzel HJ**, Mon O'Dey D, Rall K, Riccabona M, Rimbach S, Schäffeler N, Shavit S, Stein R, Utsch B, Wenzl R, Wieacker P, Zeino M. Diagnosis and Therapy of Female Genital Malformations (Part 2). Guideline of the DGGG, OEGGG and SGGG (S2k Level, AWMF Registry Number 015/052, May 2019). Geburtshilfe Frauenheilkd. 2021 Dec 8;81(12):1329-1347. doi: 10.1055/a-1471-4988. PMID: 34899046; PMCID: PMC8654518.

Moschos E, Renz DM, Abubrig M, **Mentzel HJ**. Mikrokalkdetektion bei diffus sklerosierendem papillärem Schilddrüsenkarzinom einer 11-Jährigen. Laryngorhinootologie. 2021 Jan;100(1):57-59. German. doi: 10.1055/a-1307-3288. Epub 2021 Jan 5. PMID: 33401321.

Mentzel HJ, Freesmeyer M, **Eckoldt-Wolke F**, Vilser C. Phäochromozytom im Kindesalter – Contrast-enhanced Ultrasound (CEUS) als mögliche Alternative zur kontrastverstärkten MRT in der Diagnostik von Nebennierentumoren. Rofo. 2021 Dec;193(12):1467-1469. German. doi: 10.1055/a-1502-7499. Epub 2021 Jun 2. PMID: 34077978.

Napolitano M, Franchi-Abella S, Damasio MB, Augdal TA, Avni FE, Bruno C, Darge K, Ključevšek D, Littooj AS, Lobo L, **Mentzel HJ**, Riccabona M, Stafrace S, Toso S, Woźniak MM, Di Leo G, Sardanelli F, Ording Müller LS, Petit P. Practical approach to imaging diagnosis of biliary atresia, Part 1: prenatal ultrasound and magnetic resonance imaging, and postnatal ultrasound. Pediatr Radiol. 2021 Feb;51(2):314-331. doi: 10.1007/s00247-020-04840-9. Epub 2020 Nov 17. Erratum in: Pediatr Radiol. 2020 Dec 24;; PMID: 33201318.

Napolitano M, Franchi-Abella S, Damasio BM, Augdal TA, Avni FE, Bruno C, Darge K, Ključevšek D, Littooj AS, Lobo L, **Mentzel HJ**, Riccabona M, Stafrace S, Toso S, Woźniak MM, Di Leo G, Sardanelli F, Ording Müller LS, Petit P. Practical approach for the diagnosis of biliary atresia on imaging, part 2: magnetic resonance cholecystopancreatography, hepatobiliary scintigraphy, percutaneous cholecysto-cholangiography, endoscopic retrograde

cholangiopancreatography, percutaneous liver biopsy, risk scores and decisional flowchart. *Pediatr Radiol.* 2021 Jul;51(8):1545-1554. doi: 10.1007/s00247-021-05034-7. Epub 2021 May 11. PMID: 33974103.

Gruhn B, Brodt G, **Mentzel HJ**, Ernst J. Two Cases of Venocclusive Disease/Sinusoidal Obstruction Syndrome After Thioguanine Treatment for Acute Lymphoblastic Leukemia. *J Pediatr Hematol Oncol.* 2021 Apr 21. doi: 10.1097/MPH.0000000000002172. Epub ahead of print. PMID: 33885036.

Glutig K, Alhussami I, Krüger PC, Waginger M, **Eckoldt F**, **Mentzel HJ**. Case Report: Report of 2 Different Cases of Ovarian Teratoma Evaluated by Dynamic Contrast-Enhanced Ultrasound. *Front Pediatr.* 2021 Jun 11;9:681404. doi: 10.3389/fped.2021.681404. PMID: 34178898; PMCID: PMC8226026.

Hahn G, **Mentzel HJ**. Tumoren des Zentralnervensystems im Kindes- und Jugendalter [Tumors of the central nervous system in children and adolescents]. *Radiologe.* 2021 Jul;61(7):601-610. German. doi: 10.1007/s00117-021-00860-0. Epub 2021 Jun 30. PMID: 34191042.

Dargel S, Stenzel M, Stöver B, **Schleußner E**, Wittschieber D, Banaschak S, **Mentzel HJ**. Leitlinienreue und Qualitätssicherung in der bildgebenden Diagnostik bei Verdacht auf Kindesmisshandlung in Deutschland [Guideline adherence and quality assurance in radiological diagnostics in cases of suspected child abuse in Germany]. *Radiologe.* 2021 Oct;61(10):947-954. German. doi: 10.1007/s00117-021-00872-w. Epub 2021 Jul 2. PMID: 34213624; PMCID: PMC8481184.

Heidmann F, **Eckoldt F**, **Mentzel HJ**, Alhussami I. Primary Segmental Small Bowel Volvulus in an Adolescent Female. *European J Pediatr Surg Rep.* 2021 Nov 24;9(1):e76-e79. doi: 10.1055/s-0041-1735808. PMID: 34849329; PMCID: PMC8612868.

Wittschieber D, Muggenthaler H, Mall G, **Mentzel HJ**. Brückenvenenverletzungen bei Schütteltrauma: Forensisch-radiologische Metaanalyse unter besonderer Berücksichtigung des „Tadpole“-Zeichens [Bridging vein injuries in shaken baby syndrome: Forensic-radiological meta-analysis with special focus on the tadpole sign]. *Radiologe.* 2021 Jan;61(1):71-79. German. doi: 10.1007/s00117-020-00780-5. PMID: 33289862; PMCID: PMC7810648.

Jurk SM, Kremer AE, **Schleussner E**. Intrahepatic Cholestasis of Pregnancy. *Geburtshilfe Frauenheilkd.* 2021 Aug;81(8):940-947. doi: 10.1055/a-1522-5178. Epub 2021 Aug 9. PMID: 34393257; PMCID: PMC8354350.

Born S, Dame C, Matthäus-Krämer C, Schlapbach LJ, Reichert F, Schettler A, Schwarzkopf D, Thomas-Rüddel D, **Proquitté H**, Reinhart K, Fleischmann-Struzek C. Epidemiology of Sepsis Among Children and Neonates in Germany: Results From an Observational Study Based on Nationwide Diagnosis-Related Groups Data Between 2010 and 2016. *Crit Care Med.* 2021 Jul 1;49(7):1049-1057. doi: 10.1097/CCM.0000000000004919. PMID: 33729720.