

# Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Jena

## Qualitätsbericht 2022

Prof. Dr. Christian Hübner

*Sprecher Zentrum für Seltene Erkrankungen*

Prof. Dr. Peter Huppke

*Sprecher Zentrum für Seltene Erkrankungen*

Christopher Roitzsch, M.Sc.

*Koordinator Zentrum für Seltene Erkrankungen*



Erstelldatum:

16.03.2023

Jahresbericht 2022

<https://www.uniklinikum-jena.de/zse/>

1.	Das Zentrum 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.....	7
8.	Register .....	11
9.	Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen.....	12
10.	Publikationen .....	13

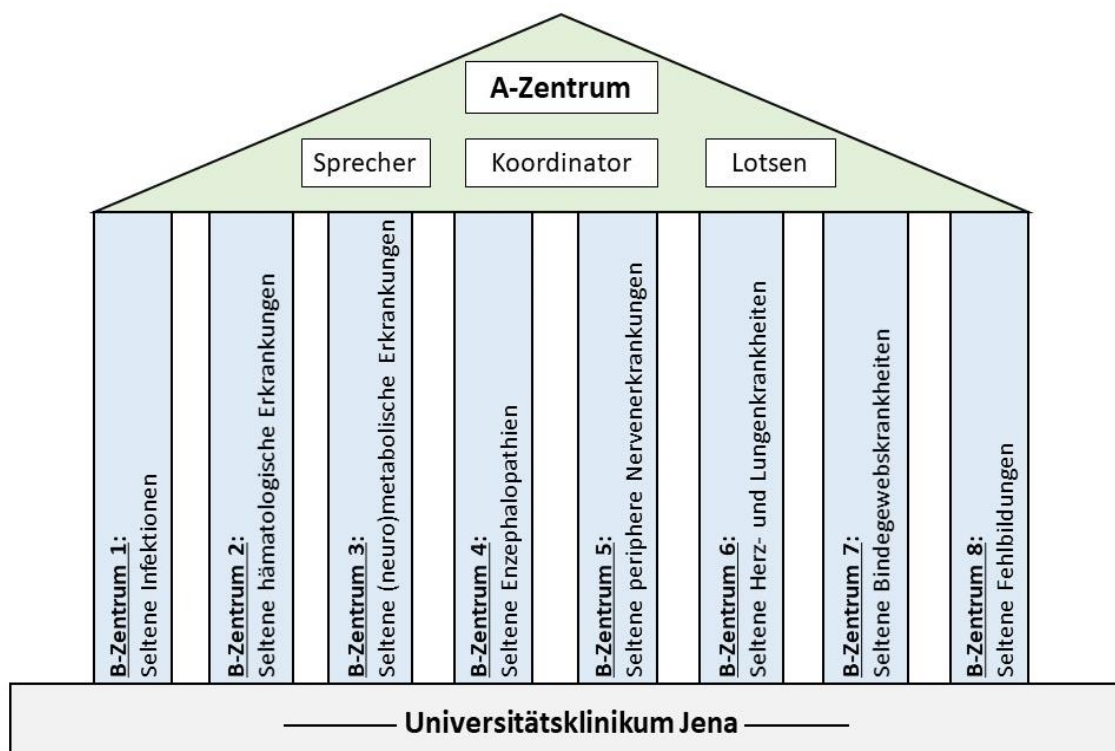
## 1. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen im Überblick

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. Zum 01.01.2023 wird das vormals selbstständige Neuromuskuläre Zentrum als weiteres B-Zentrum aufgenommen.



## 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, **Seltene Lungenkrankheiten** / Leiter: Michael Lorenz

**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 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 seltenen 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. Die Zahlen für das Berichtsjahr 2022 lagen bei Abschluss des Qualitätsberichts noch nicht vor.

#### 4. Humangenetische Analysen

Im Jahr 2022 wurden 282 Whole Exome Sequenzierungen (2021: 161) 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 2022 wurden 52 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. Hierzu zählen bspw. eine wöchentlich stattfindende Fallkonferenz der Humangenetik und eine monatlich stattfindende Perinataalkonferenz.

#### 6. Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Organisator	Titel	Datum / Ort	Informationen
A-Zentrum	3. Symposium des Zentrums für Seltene Erkrankungen (findet jährlich statt)	06.07.2022, 16:00 – 19:00 Uhr Hörsaal I UKJ und Online (Zoom)	Themen: Seltene Kopfschmerzerkrankungen, Interdisziplinäre Diagnostik und Therapie des Fazialis-Nerv-Zentrums Jena, Seltene immunvermittelte Erkrankungen des Nervensystems  <i>Videos der Vorträge auf der Webseite des ZSE!</i>
	Interdisziplinäre Versorgung von Kindern mit Myelomeningozele (jährlicher Wechsel der Fachveranstaltung)	30.11.2022, 15:30 – 18:30 Uhr Hörsaal 1 UKJ und Online (Zoom)	Fachvorträge aus den Bereichen Geburtsmedizin, Neonatologie, Neurochirurgie, Neuropädiatrie, Neonatologie, Nephrologie

<b>B-Zentrum 5</b>	2. Jenaer Fazialis-Nerv-Tag (findet jährlich statt)	08.09.2022	Patienteninformationsveranstaltung und Fortbildungsveranstaltung für Logopäden, Physiotherapeuten, Ergotherapeuten, Psychologen, Neurologen, Neurochirurgen, Augenärzte, Plastische Chirurgen, MKG-Chirurgen und HNO-Ärzte
	Neurolaryngology Workshop Jena (findet jährlich statt)	10./11.11.2022	Therapeutic options for recurrent laryngeal nerve paralysis in children and adults
<b>B-Zentrum 6</b>	10. CF Regionaltagung Jena (findet jährlich statt)	08.10.2022	Tagung für Betroffene, Angehörige und Behandler <ul style="list-style-type: none"> <li>• Neuigkeiten aus der Ambulanz</li> <li>• Virusinfektionen bei CF</li> <li>• Impfungen bei CF</li> </ul>
<b>Neuromuskuläres Zentrum (B-Zentrum 9 seit 2023)</b>	Jahrestagung Dt. Gesellschaft für klinische Neurophysiologie und funktionelle Bildgebung	10.-12.03.2022	
	Fortbildung Neurologie für Nichtneurologen	23.03.2022	Fachvorträge zu Epilepsie, Parkinson, Kopfschmerz, Neuromuskuläre Erkrankungen
	ENCALS (European Network to Cure ALS)	01.-03.06.2022	Fachveranstaltung des European Network to Cure ALS
	Fortbildung Neuromuskuläre Erkrankungen	15.06.2022	Fachvorträge zu spinaler Muskelatrophie, Muskeldystrophie und Amyotrophe Lateralsklerose
	12. Treffen der Neuroimaging Society in ALS	10.-11.10.2022	

## 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 (in Überarbeitung 2022)

#### **B-Zentrum 4**

AWMF 022-014: Pädiatrische Multiple Sklerose, S1 Leitlinie

AWMF 030-050: 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

#### **B-Zentrum 7**

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

#### **B-Zentrum 8**

AWMF 006-102: Kindlicher Hydrozephalus, S2k Leitlinie

AWMF 024-024: Perinataler Hirninfarkt und Sinusthrombose bei Neugeborenen, S2k 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 043-051: Harnröhrenklappen, 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 in 2022)

**A-Zentrum**

DFG-Projektnummer 504986145: Untersuchungen zur Pathophysiologie GMPPA- und GMPPB-assoziiierter Erkrankungen / seit 2022

DFG-Projektnummer 431954759: Untersuchungen zur Pathogenese von REEP1- und REEP2-assoziierten Axonopathien / seit 2020

DFG -Projektnummer 323732846: Die Rolle von AP-5 für das endolysosomale System, Autophagie und Lysosomen Recycling / seit 2017

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 2**

NCT05304377: A Phase 1a/1b Study of ELVN-001 for the Treatment Chronic Myeloid Leukemia (CML) / ICD-10 C92.1 / ORPHA:521 chronische myeloische Leukämie / Registrierdatum: 31.03.2022

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

NCT04188639: Emicizumab in Acquired Hemophilia A / untersuchte Krankheit: ICD-10 D68.4 / ORPHA:599840 erworbene Hämophilie A / Registrierdatum: 06.12.2019

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

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

**B-Zentrum 3**

NCT03651245: European Alpha-Mannosidosis Participant (EUMAP) / untersuchte Krankheit: ICD-10 E77.1 / ORPHA:61 Alpha-Mannosidose / Registrierdatum: 29.08.2018, Abschlussdatum: 30.05.2022

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**

DFG-Projektnummer 415914819: Pathophysiologie autoimmuner Enzephalitiden – SYNABS / seit 2019

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

DFG-Projektnummer 5433020: Entwicklung therapeutischer Strategien für das Rett Syndrom / seit 2004

#### **B-Zentrum 5**

DRKS00028114: Intraoperative Tumordiagnostik bei Kopf-Hals-Tumoren mit einer Raman-Sonde / untersuchte Krankheiten: ICD-10 C10.8 / ORPHA:500478 Plattenepithelkarzinom des Oropharynx, ICD-10 C32.8 / ORPHA:494550 Plattenepithelkarzinom des Larynx / Registrierdatum: 10.11.2022

NCT05386550: Phase III Xevinapant (Debio 1143) and Radiotherapy in Resected LA SCCHN, High Risk, Cisplatin-ineligible Participants (XRAY VISION) / untersuchte Krankheit: ICD-10 ICD-10 C10.8 / ORPHA:500478 Plattenepithelkarzinom des Oropharynx, ICD-10 C32.8 / ORPHA:494550 Plattenepithelkarzinom des Larynx / Registrierdatum: 23.05.2022

DRKS00026940: Verbesserung des Schweregrades von peripheren Fazialispareesen durch Oberflächenelektrostimulation quantifiziert mit etablierten und euklidischen Ratings / untersuchte Krankheit: ICD-10 G51.0 / ORPHA:2809 Fazialisparese / Registrierdatum: 28.10.2021

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

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

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

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

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

### **B-Zentrum 6**

NCT05274269: Evaluation of Efficacy and Safety of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor (ELX/TEZ/IVA) in Cystic Fibrosis Subjects Without an F508del Mutation / untersuchte Krankheit: ICD-10 E84.0, E84.1, E84.8 / ORPHA:586 zystische Fibrose / Registrierdatum: 10.03.2022

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, Abschlussdatum: 18.02.2022

NCT05033080: A Phase 3 Study of VX-121 Combination Therapy in Participants With Cystic Fibrosis (CF) Heterozygous for F508del and a Minimal Function Mutation (F/MF) / untersuchte Krankheit: ICD-10 E84.0, E84.1, E84.8 / ORPHA:586 zystische Fibrose / Registrierdatum: 02.09.2021

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

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

DRKS00024529: Pilotstudie zur Machbarkeit und Akzeptanz abdominaler 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

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

### **B-Zentrum 8**

NCT05345561: A prospective, natural history study to assess the occurrence of HPA-1a alloimmunization in women identified at higher risk for Fetal and Neonatal Alloimmune Thrombocytopenia (FNAIT) / untersuchte Krankheit: ICD-10 P61.0 / ORPHA:853 Alloimmunthrombozytopenie, fetale und neonatale/ Registrierdatum: 14.03.2022

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 Hämophileregister

German Paediatric haemophilia research database (GEPHARD)

Severe Chronic Neutropenia International Registry

ESPED – Erhebungseinheit Seltene Pädiatrische Erkrankungen in Deutschland

### B-Zentrum 3

ESPED – Erhebungseinheit Seltene Pädiatrische Erkrankungen in Deutschland

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

SMArtCare – Longitudinale Datensammlung zum Krankheitsverlauf von Patienten mit Spinaler Muskelatrophie

### B-Zentrum 4

MND-Net – German Network for Motor Neuron Diseases

SMArtCare – Longitudinale Datensammlung zum Krankheitsverlauf von Patienten mit Spinaler Muskelatrophie

Ambulanzpartner-Registerstudie

Digit-PEG – PEG (Perkutane Endoskopische Gastrostomie) -Anwendungsstudie

Id-ALS – Forschungsprogramm zur Identifikation genetischer Veränderungen bei Menschen mit ALS

NF-L – NF-L (Neurofilament leichte Kette) bei der ALS

### **B-Zentrum 6**

Deutsches Mukoviszidose-Register, Dokumentationsstufe 2

### **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**

KinderRegister für angeborene Fehlbildungen (KiRaFe)

DSDReg – Zentrales Versorgungsregister für Menschen mit Varianten der Geschlechtsentwicklung

## **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, 04.11. – 06.11.2022 (Kinder- und Elternschulung)

- Das Schulungsprogramm famoses \* ist speziell auf die Belange von Kindern und Familien abgestimmt. In verschiedenen Themenbausteinen geht das Programm auf die besonderen Aspekte der Epilepsie ein und hilft damit den Heranwachsenden die Krankheit besser zu bewältigen

### **B-Zentrum 5**

2. Jenaer Fazialis-Nerv-Tag, 08.09.2022

- Beim 2. Jenaer Fazialis-Nerv-Tag legen wir den Schwerpunkt auf die chirurgischen Reinnervationstechniken bei Fazialispareesen. Vier Spezialisten werden OP-Konzepte vorstellen und deren Vor- und Nachteile gegenüberstellen. Darauf aufbauend werden wir mit spezialisierten Fazialistherapeuten darüber sprechen, welche konservativen Therapien für den Erfolg der Chirurgie unerlässlich sind. Mit typischen Patientenfragen und einer Diskussion mit dem Publikum beschließen wir die Veranstaltung.

## **B-Zentrum 6**

10. CF Regionaltagung Jena, 08.10.2022

- Wir halten ein Programm mit aktuellen Themen zu Sport, Ernährung sowie Antibiotika- und Inhalationstherapie bereit. Natürlich wird es auch rund um die neuen Modulatoren und einhergehenden Veränderungen gehen. Besonders freut uns, dass wieder Betroffene über Ihre Erfahrungen und neue Projekte berichten werden.

## **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 2022.

### **A-Zentrum**

Marrone L, Marchi PM, Webster CP, Marroccella R, Coldicott I, Reynolds S, Alves-Cruzeiro J, Yang ZL, Higginbottom A, Khundadze M, Shaw PJ, **Hübner CA**, Livesey MR, Azzouz M. SPG15 protein deficits are at the crossroads between lysosomal abnormalities, altered lipid metabolism and synaptic dysfunction. Hum Mol Genet. 2022 Aug 23;31(16):2693-2710. doi: 10.1093/hmg/ddac063. PMID: 35313342; PMCID: PMC9402239.

Lischka A, Lassuthova P, Çakar A, Record CJ, Van Lent J, Baets J, Dohrn MF, Senderek J, Lampert A, Bennett DL, Wood JN, Timmerman V, Hornemann T, Auer-Grumbach M, Parman Y, **Hübner CA**, Elbracht M, Eggermann K, Geoffrey Woods C, Cox JJ, Reilly MM, Kurth I. Genetic pain loss disorders. Nat Rev Dis Primers. 2022 Jun 16;8(1):41. doi: 10.1038/s41572-022-00365-7. PMID: 35710757.

Ernst P, Schnöder TM, Huber N, Perner F, Jayavelu AK, Eifert T, Hsu CJ, Tubío-Santamaría N, Crodel CC, Ungelenk M, **Hübner CA**, Clement JH, Hochhaus A, Heidel FH. Histone demethylase KDM4C is a functional dependency in JAK2-mutated neoplasms. Leukemia. 2022 Jul;36(7):1843-1849. doi: 10.1038/s41375-022-01611-3. Epub 2022 Jun 2. PMID: 35654819; PMCID: PMC9252905.

Herrmann T, Gerth M, Dittmann R, Pensold D, Ungelenk M, Liebmann L, **Hübner CA**. Disruption of KCC2 in Parvalbumin-Positive Interneurons Is Associated With a Decreased

Seizure Threshold and a Progressive Loss of Parvalbumin-Positive Interneurons. *Front Mol Neurosci*. 2022 Feb 3;14:807090. doi: 10.3389/fnmol.2021.807090. PMID: 35185464; PMCID: PMC8850922.

Tóth K, Lénárt N, Berki P, Fekete R, Szabadits E, Pósfai B, Cserép C, Alatshan A, Benkő S, Kiss D, **Hübner CA**, Gulyás A, Kaila K, Környei Z, Dénes Á. The NKCC1 ion transporter modulates microglial phenotype and inflammatory response to brain injury in a cell-autonomous manner. *PLoS Biol*. 2022 Jan 27;20(1):e3001526. doi: 10.1371/journal.pbio.3001526. PMID: 35085235; PMCID: PMC8856735.

### **B-Zentrum 1**

Chung HY, Wickel J, Oswald M, Dargvainiene J, Rupp J, Rohde G, Witzernath M, Leyoldt 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*. 2022 Dec 8. doi: 10.1002/acn3.51711. Epub ahead of print. PMID: 36479924.

Kydyshov K, Usenbaev N, Berdiev S, Dzhaparova A, Abidova A, Kebekbaeva N, Abdyraev M, Wareth G, Brangsch H, Melzer F, Neubauer H, **Pletz MW**. First record of the human infection of *Brucella melitensis* in Kyrgyzstan: evidence from whole-genome sequencing-based analysis. *Infect Dis Poverty*. 2022 Dec 1;11(1):120. doi: 10.1186/s40249-022-01044-1. PMID: 36482466; PMCID: PMC9730661.

Abdel-Gliil MY, Thomas P, Brandt C, Melzer F, Subbaiyan A, Chaudhuri P, Harmsen D, Jolley KA, Janowicz A, Garofolo G, Neubauer H, **Pletz MW**. Core Genome Multilocus Sequence Typing Scheme for Improved Characterization and Epidemiological Surveillance of Pathogenic *Brucella*. *J Clin Microbiol*. 2022 Aug 17;60(8):e0031122. doi: 10.1128/jcm.00311-22. Epub 2022 Jul 19. PMID: 35852343; PMCID: PMC9387271.

Kydyshov K, Usenbaev N, Sharshenbekov A, Aitkuluev N, Abdyraev M, Chegirov S, Kazybaeva J, Brangsch H, Melzer F, Neubauer H, **Pletz MW**. Brucellosis in Humans and Animals in Kyrgyzstan. *Microorganisms*. 2022 Jun 25;10(7):1293. doi: 10.3390/microorganisms10071293. PMID: 35889012; PMCID: PMC9316274.

Thomas-Rüddel DO, Schlattmann P, **Pletz M**, Kurzai O, Bloos F. Risk Factors for Invasive *Candida* Infection in Critically Ill Patients: A Systematic Review and Meta-analysis. *Chest*. 2022 Feb;161(2):345-355. doi: 10.1016/j.chest.2021.08.081. Epub 2021 Oct 18. PMID: 34673022; PMCID: PMC8941622.

Diab M, Lehmann T, Bothe W, Akhyari P, Platzer S, Wendt D, Deppe AC, Strauch J, Hagel S, Günther A, Faerber G, Sponholz C, **Franz M**, Scherag A, Velichkov I, Silaschi M, Fassl J, Hofmann B, Lehmann S, Schramm R, Fritz G, Szabo G, Wahlers T, Matschke K, Lichtenberg A, **Pletz MW**, Gummert JF, Beyersdorf F, Hagl C, Borger MA, Bauer M, Brunkhorst FM, Doenst T; REMOVE Trial Investigators\*. Cytokine Hemoabsorption During Cardiac Surgery Versus Standard Surgical Care for Infective Endocarditis (REMOVE): Results From a Multicenter Randomized Controlled Trial. *Circulation*. 2022 Mar 29;145(13):959-968. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.121.056940. Epub 2022 Feb 25. PMID: 35213213.

Gheitasi R, Keramat F, Khosravi S, Hajilooi M, **Pletz MW**, Makarewicz O. Evaluation of Th2 and Th17 Immunity-Related Factors as Indicators of Brucellosis. Front Cell Infect Microbiol. 2022 Jan 7;11:786994. doi: 10.3389/fcimb.2021.786994. PMID: 35071039; PMCID: PMC8777051.

Zöllkau J, Ankert J, **Pletz MW**, Mishra S, Seliger G, Lobmaier SM, Prazeres Da Costa CU, Seidel V, Weizsäcker KV, Jablonka A, Dopfer C, Baier M, Horvatits T, Reiter-Owona I, Groten T, Schleenvoigt BT. Hepatitis E, Schistosomiasis and Echinococcosis-Prevalence in a Cohort of Pregnant Migrants in Germany and Their Influence on Fetal Growth Restriction. Pathogens. 2022 Jan 3;11(1):58. doi: 10.3390/pathogens11010058. PMID: 35056006; PMCID: PMC8780214.

### **B-Zentrum 2**

Herfurth K, Ruhe J, **Kentouche K**, Günther A, Brämer D, Eckardt N, Busch M, Wolf G. Therapierefraktäre thrombotisch-thrombozytopenische Purpura [Refractory thrombotic thrombocytopenic purpura]. Inn Med (Heidelb). 2022 Dec;63(12):1307-1311. German. doi: 10.1007/s00108-022-01408-7. Epub 2022 Oct 4. PMID: 36194294; PMCID: PMC9531628.

Ruhe J, Schnetzke U, **Kentouche K**, Prims F, Baier M, Herfurth K, Schlosser M, Busch M, Hochhaus A, Wolf G. Acquired thrombotic thrombocytopenic purpura after first vaccination dose of BNT162b2 mRNA COVID-19 vaccine. Ann Hematol. 2022 Mar;101(3):717-719. doi: 10.1007/s00277-021-04584-y. Epub 2021 Jul 26. PMID: 34309715; PMCID: PMC8311064.

### **B-Zentrum 3**

Glutig K, **Husain R**, Renz D, John-Kroegel U, **Mentzel HJ**. Tuberöse-Sklerose-Komplex [Tuberous sclerosis complex]. Radiologie (Heidelb). 2022 Dec;62(12):1058-1066. German. doi: 10.1007/s00117-022-01053-z. Epub 2022 Aug 9. PMID: 35945379.

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, Bertsche A, Vill K, Baumann M, Baumgartner M, Cordts I, Eisenkölbl A, Flotats-Bastardas M, Friese J, Günther R, Hahn A, Horber V, **Husain RA**, Illsinger S, Jahnel J, Johannsen J, Köhler C, Kölbl H, Müller M, von Moers A, Schwerin-Nagel A, Reihle C, Schlachter K, Schreiber G, Schwartz O, Smitka M, Steiner E, Trollmann R, Weiler M, Weiß C, Wiegand G, Wilichowski E, Ziegler A, Lochmüller H, Kirschner J; SMARtCARE study group. Improved upper limb function in non-ambulant children with SMA type 2 and 3 during nusinersen treatment: a prospective 3-years SMARtCARE registry study. Orphanet J Rare Dis. 2022 Oct 23;17(1):384. doi: 10.1186/s13023-022-02547-8. PMID: 36274155; PMCID: PMC9589836.

Kaiyrzhanov R, Mohammed SEM, Maroofian R, **Husain RA**, Catania A, Torraco A, Alahmad A, Dutra-Clarke M, Grønberg S, Sudarsanam A, Vogt J, Arrigoni F, Baptista J, Haider S, Feichtinger RG, Bernardi P, Zulian A, Gusic M, Efthymiou S, Bai R, Bibi F, Horga A, Martinez-Agosto JA, Lam A, Manole A, Rodriguez DP, Durigon R, Pyle A, Albash B, Dionisi-Vici C, Murphy D, Martinelli D, Bugiardini E, Allis K, Lamperti C, Reipert S, Risom L, Laugwitz L, Di Nottia M, McFarland R, Vilarinho L, Hanna M, Prokisch H, Mayr JA, Bertini ES, Ghezzi D,



Østergaard E, Wortmann SB, Carrozzo R, Haack TB, Taylor RW, Spinazzola A, Nowikovsky K, Houlden H. Bi-allelic LETM1 variants perturb mitochondrial ion homeostasis leading to a clinical spectrum with predominant nervous system involvement. Am J Hum Genet. 2022 Sep 1;109(9):1692-1712. doi: 10.1016/j.ajhg.2022.07.007. PMID: 36055214; PMCID: PMC9502063.

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. 2022 Jul 20:awac252. doi: 10.1093/brain/awac252. Epub ahead of print. PMID: 35857854.

Ghait M, **Husain RA**, Duduskar SN, Haack TB, Rooney M, Göhrig B, Bauer M, Rubio I, Deshmukh SD. The TLR-chaperone CNPY3 is a critical regulator of NLRP3-inflammasome activation. Eur J Immunol. 2022 Jun;52(6):907-923. doi: 10.1002/eji.202149612. Epub 2022 Apr 7. PMID: 35334124.

van der Spek J, den Hoed J, Snijders Blok L, Dingemans AJM, Schijven D, Nellaker C, Venselaar H, Astuti GDN, Barakat TS, Bebin EM, Beck-Wödl S, Beunders G, Brown NJ, Brunet T, Brunner HG, Campeau PM, Čuturilo G, Gilissen C, Haack TB, Hüning I, **Husain RA**, Kamien B, Lim SC, Lovrecic L, Magg J, Maver A, Miranda V, Monteil DC, Ockeloen CW, Pais LS, Plaiasu V, Raiti L, Richmond C, Rieß A, Schwaibold EMC, Simon MEH, Spranger S, Tan TY, Thompson ML, de Vries BBA, Wilkins EJ, Willemsen MH, Francks C, Vissers LELM, Fisher SE, Kleefstra T. Inherited variants in CHD3 show variable expressivity in Snijders Blok-Campeau syndrome. Genet Med. 2022 Jun;24(6):1283-1296. doi: 10.1016/j.gim.2022.02.014. Epub 2022 Mar 26. PMID: 35346573.

Warncke K, Eckert A, Kapellen T, Kummer S, Raile K, Dunstheimer D, Grulich-Henn J, Woelfle J, Wenzel S, Hofer SE, **Dost A**, Holl RW. Clinical presentation and long-term outcome of patients with KCNJ11/ABCC8 variants: Neonatal diabetes or MODY in the DPV registry from Germany and Austria. Pediatr Diabetes. 2022 Nov;23(7):999-1008. doi: 10.1111/pedi.13390. Epub 2022 Jul 23. PMID: 35822653.

#### **B-Zentrum 4**

Wong KM, Jepsen WM, Efthymiou S, Salpietro V, Sanchez-Castillo M, Yip J, Kriouile Y, Diegmann S, Dreha-Kulaczewski S, Altmüller J, Thiele H, Nürnberg P, Toosi MB, Akhondian J, Ghayoor Karimiani E, Hummel-Abmeier H, Huppke B, Houlden H, Gärtner J, Maroofian R, **Huppke P**. Mutations in TAF8 cause a neurodegenerative disorder. Brain. 2022 Jun 27:awac154. doi: 10.1093/brain/awac154. Epub ahead of print. PMID: 35759269.

Krupp L, Banwell B, Chitnis T, Deiva K, Gaertner J, Ghezzi A, **Huppke P**, Waubant E, DeLasHeras V, Azmon A, Karan R. Effect of fingolimod on health-related quality of life in

paediatric patients with multiple sclerosis: results from the phase 3 PARADIGMS Study. *BMJ Neurol Open*. 2022 Feb 24;4(1):e000215. doi: 10.1136/bmjno-2021-000215. PMID: 35308898; PMCID: PMC8883212.

Chung HY, Wickel J, Oswald M, Dargvainiene J, Rupp J, Rohde G, Witzenrath 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*. 2022 Dec 8. doi: 10.1002/acn3.51711. Epub ahead of print. PMID: 36479924.

Tröscher AR, Mair KM, de Juan LV, Köck U, Steinmaurer A, Baier H, Becker A, Blümcke I, Finzel M, **Geis C**, Höftberger R, Mawrin C, von Oertzen TJ, Pitsch J, Surges R, Voges B, Weis S, Winklehner M, Woermann F, Bauer J, Bien CG. Temporal lobe epilepsy with GAD antibodies: neurons killed by T cells not by complement membrane attack complex. *Brain*. 2022 Oct 31:awac404. doi: 10.1093/brain/awac404. Epub ahead of print. PMID: 36314080.

Kaaden T, Madlener M, Angstwurm K, Bien CG, Bogarin Y, Doppler K, Finke A, Gerner ST, Reimann G, Häusler M, Handreka R, Hellwig K, Kaufmann M, Kellinghaus C, Koertvelyessy P, Kraft A, Lewerenz J, Menge T, Paliantonis A, von Podewils F, Prüss H, Rauer S, Ringelstein M, Rostásy K, Schirotzek I, Schwabe J, Sokolowski P, Suesse M, Sühs KW, Surges R, Tauber SC, Thaler F, Bergh FT, Urbanek C, Wandinger KP, Wildemann B, Mues S, Zettl U, Leyboldt F, Melzer N, **Geis C**, Malter M, Kunze A; and the Generate study group. Seizure Semiology in Antibody-Associated Autoimmune Encephalitis. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2022 Oct 20;9(6):e200034. doi: 10.1212/NXI.000000000200034. PMID: 36266054; PMCID: PMC9621609.

Jarius S, Bräuninger S, Chung HY, **Geis C**, Haas J, Komorowski L, Wildemann B, Roth C. Inositol 1,4,5-trisphosphate receptor type 1 autoantibody (ITPR1-IgG/anti-Si)-associated autoimmune cerebellar ataxia, encephalitis and peripheral neuropathy: review of the literature. *J Neuroinflammation*. 2022 Jul 30;19(1):196. doi: 10.1186/s12974-022-02545-4. PMID: 35907972; PMCID: PMC9338677.

Gövert F, Abrante L, Becktepe J, Balint B, Ganos C, Hofstadt-van Oy U, Krogias C, Varley J, Irani SR, Paneva S, Titulaer MJ, de Vries JM, Boon AJW, Schreurs MWJ, Joubert B, Honnorat J, Vogrig A, Ariño H, Sabater L, Dalmau J, Scotton S, Jacob S, Melzer N, Bien CG, **Geis C**, Lewerenz J, Prüss H, Wandinger KP, Deuschl G, Leyboldt F. Distinct movement disorders in contactin-associated-protein-like-2 antibody associated autoimmune encephalitis. *Brain*. 2022 Jul 25:awac276. doi: 10.1093/brain/awac276. Epub ahead of print. PMID: 35875984.

Strippel C, Herrera-Rivero M, Wendorff M, Tietz AK, Degenhardt F, Witten A, Schroeter C, Nelke C, Golombeck KS, Madlener M, Rüber T, Ernst L, Racz A, Baumgartner T, Widman G, Doppler K, Thaler F, Siebenbrodt K, Dik A, Kerin C, Räuber S, Gallus M, Kovac S, Grauer OM, Grimm A, Prüss H, Wickel J, **Geis C**, Lewerenz J, Goebels N, Ringelstein M, Menge T, Tackenberg B, Kellinghaus C, Bien CG, Kraft A, Zettl U, Ismail FS, Ayzenberg I, Urbanek C, Sühs KW, Tauber SC, Mues S, Körtvelyessy P, Markewitz R, Paliantonis A, Elger CE, Surges R, Sommer C, Kümpfel T, Gross CC, Lerche H, Wellmer J, Quesada CM, Then Bergh F, Wandinger KP, Becker AJ, Kunz WS, Meyer Zu Hörste G, Malter MP, Rosenow F, Wiendl H,

Kuhlenbäumer G, Leyboldt F, Lieb W, Franke A, Meuth SG, Stoll M, Melzer N; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis (GENERATE). A genome-wide association study in autoimmune neurological syndromes with anti-GAD65 autoantibodies. Brain. 2022 Mar 28;awac119. doi: 10.1093/brain/awac119. Epub ahead of print. PMID: 35348614.

Ding M, Qing X, Zhang G, Baade-Büttner C, Gruber R, Lu H, Ferguson DO, **Geis C**, Wang ZQ, Zhou ZW. The Essential DNA Damage Response Complex MRN Is Dispensable for the Survival and Function of Purkinje Neurons. Front Aging Neurosci. 2022 Jan 28;13:786199. doi: 10.3389/fnagi.2021.786199. PMID: 35153719; PMCID: PMC8831373.

### **B-Zentrum 5**

**Volk GF**, Döhler M, Klinger CM, Weiss T, Guntinas-Lichius O. Sensory function in the faces of patients with facial palsy: A prospective observational study using quantitative sensory testing. Front Pain Res (Lausanne). 2022 Dec 19;3:1041905. doi: 10.3389/fpain.2022.1041905. PMID: 36600906; PMCID: PMC9806347.

Strobelt L, Kutenreich AM, **Volk GF**, Beurskens C, Lehmann T, Schüler IM. Oral health and oral health-related quality of life in patients with chronic peripheral facial nerve palsy with synkineses-A case-control-study. PLoS One. 2022 Nov 17;17(11):e0276152. doi: 10.1371/journal.pone.0276152. PMID: 36395343; PMCID: PMC9671450.

Büchner T, Sickert S, **Volk GF**, Guntinas-Lichius O, Denzler J. Automatic Objective Severity Grading of Peripheral Facial Palsy Using 3D Radial Curves Extracted from Point Clouds. Stud Health Technol Inform. 2022 May 25;294:179-183. doi: 10.3233/SHTI220433. PMID: 35612052.

Kutenreich AM, **Volk GF**, Guntinas-Lichius O, von Piekartz H, Heim S. Facial Emotion Recognition in Patients with Post-Paralytic Facial Synkinesis-A Present Competence. Diagnostics (Basel). 2022 May 4;12(5):1138. doi: 10.3390/diagnostics12051138. PMID: 35626294; PMCID: PMC9139660.

Schmidt F, Bradley K, **Volk GF**. Osteoradionecrosis of the Temporal Bone as a Rare Cause of Facial Nerve Palsy. Diagnostics (Basel). 2022 Apr 19;12(5):1021. doi: 10.3390/diagnostics12051021. PMID: 35626177; PMCID: PMC9140046.

Kurz A, **Volk GF**, Arnold D, Schneider-Stickler B, Mayr W, Guntinas-Lichius O. Selective Electrical Surface Stimulation to Support Functional Recovery in the Early Phase After Unilateral Acute Facial Nerve or Vocal Fold Paralysis. Front Neurol. 2022 Apr 4;13:869900. doi: 10.3389/fneur.2022.869900. PMID: 35444611; PMCID: PMC9013944.

Steinhäuser J, **Volk GF**, Thielker J, Geitner M, Kutenreich AM, Klingner CM, Dobel C, Guntinas-Lichius O. Multidisciplinary Care of Patients with Facial Palsy: Treatment of 1220 Patients in a German Facial Nerve Center. J Clin Med. 2022 Jan 14;11(2):427. doi: 10.3390/jcm11020427. PMID: 35054119; PMCID: PMC8778429.

Rüschenschmidt H, Volk GF, Anders C, Guntinas-Lichius O. Electromyography of Extrinsic and Intrinsic Ear Muscles in Healthy Probands and Patients with Unilateral Postparalytic Facial Synkinesis. *Diagnostics (Basel)*. 2022 Jan 5;12(1):121. doi: 10.3390/diagnostics12010121. PMID: 35054288; PMCID: PMC8775077.

## B-Zentrum 6

Heiss J, Grün K, Tempel L, Matasci M, Schreppe A, Schwarzer M, Bauer R, Förster M, Berndt A, Jung C, Schulze PC, Neri D, Franz M. Targeted Interleukin-9 delivery in pulmonary hypertension: Comparison of immunocytokine formats and effector cell study. *Eur J Clin Invest*. 2022 Nov 15:e13907. doi: 10.1111/eci.13907. Epub ahead of print. PMID: 36377348.

Berndt A, Gaßler N, Franz M. Invasion-Associated Reorganization of Laminin 332 in Oral Squamous Cell Carcinomas: The Role of the Laminin  $\gamma$ 2 Chain in Tumor Biology, Diagnosis, and Therapy. *Cancers (Basel)*. 2022 Oct 7;14(19):4903. doi: 10.3390/cancers14194903. PMID: 36230826; PMCID: PMC9564360.

Boxhammer E, Gharibeh SX, Wernly B, Kelm M, Franz M, Kretzschmar D, Hoppe UC, Lauten A, Lichtenauer M. Conundrum of Classifying Subtypes of Pulmonary Hypertension-Introducing a Novel Approach to Classify "Borderline" Patients in a Population with Severe Aortic Stenosis Undergoing TAVI. *J Cardiovasc Dev Dis*. 2022 Sep 4;9(9):294. doi: 10.3390/jcdd9090294. PMID: 36135439; PMCID: PMC9505198.

Haertel F, Lenk K, Fritzenwanger M, Pfeifer R, Franz M, Memisevic N, Otto S, Lauer B, Weingärtner O, Kretzschmar D, Dannberg G, Westphal J, Baez L, Bogoviku J, Schulze PC, Moebius-Winkler S. Rationale and Design of JenaMACS-Acute Hemodynamic Impact of Ventricular Unloading Using the Impella CP Assist Device in Patients with Cardiogenic Shock. *J Clin Med*. 2022 Aug 8;11(15):4623. doi: 10.3390/jcm11154623. PMID: 35956238; PMCID: PMC9369529.

Mietz S, Diab M, Bäß L, Schulze PC, Möbius-Winkler S, Franz M. Successful Transcatheter Aortic Valve in JenaValve in Homograft Implantation in a 33-Year-Old Heart Failure Patient After Aortic and Mitral Valve Replacement Due to Severe Endocarditis 18 Years Ago. *Cardiovasc Revasc Med*. 2022 Jul;40S:322-324. doi: 10.1016/j.carrev.2022.01.002. Epub 2022 Jan 11. PMID: 35027289.

Diab M, Lehmann T, Bothe W, Akhyari P, Platzer S, Wendt D, Deppe AC, Strauch J, Hagel S, Günther A, Faerber G, Sponholz C, Franz M, Scherag A, Velichkov I, Silaschi M, Fassl J, Hofmann B, Lehmann S, Schramm R, Fritz G, Szabo G, Wahlers T, Matschke K, Lichtenberg A, Pletz MW, Gummert JF, Beyersdorf F, Hagl C, Borger MA, Bauer M, Brunkhorst FM, Doenst T; REMOVE Trial Investigators\*. Cytokine Hemoabsorption During Cardiac Surgery Versus Standard Surgical Care for Infective Endocarditis (REMOVE): Results From a Multicenter Randomized Controlled Trial. *Circulation*. 2022 Mar 29;145(13):959-968. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.121.056940. Epub 2022 Feb 25. PMID: 35213213.

Boxhammer E, Mirna M, Bäß L, Alushi B, Franz M, Kretzschmar D, Hoppe UC, Lauten A, Lichtenauer M. Comparison of PCWP and LVEDP Measurements in Patients with Severe

Aortic Stenosis Undergoing TAVI-Same Same but Different? J Clin Med. 2022 May 25;11(11):2978. doi: 10.3390/jcm11112978. PMID: 35683367; PMCID: PMC9181042.

Topf A, Mirna M, Paar V, Motloch LJ, Bacher N, **Franz M**, Hoppe UC, Kretzschmar D, Lichtenauer M. Differential Diagnosis between Takotsubo Syndrome and Acute Coronary Syndrome-A Prospective Analysis of Novel Cardiovascular Biomarkers for a More Selective Triage. J Clin Med. 2022 May 25;11(11):2974. doi: 10.3390/jcm11112974. PMID: 35683362; PMCID: PMC9180967.

Hoffmann T, Oelzner P, **Franz M**, Teichgräber U, Renz D, Förster M, Böttcher J, Kroegel C, Schulze PC, Wolf G, **Pfeil A**. Assessing the diagnostic value of a potential screening tool for detecting early interstitial lung disease at the onset of inflammatory rheumatic diseases. Arthritis Res Ther. 2022 May 12;24(1):107. doi: 10.1186/s13075-022-02786-x. PMID: 35551650; PMCID: PMC9097403.

Boxhammer E, Mirna M, Bäß L, Bacher N, Topf A, Sipos B, **Franz M**, Kretzschmar D, Hoppe UC, Lauten A, Lichtenauer M. Soluble ST2 as a Potential Biomarker for Risk Assessment of Pulmonary Hypertension in Patients Undergoing TAVR? Life (Basel). 2022 Mar 8;12(3):389. doi: 10.3390/life12030389. PMID: 35330140; PMCID: PMC8954652.

Glutig K, Krüger PC, Oberreuther T, Teichgräber U, **Lorenz M, Mentzel HJ**, Krämer M. A novel free-breathing abdominal RAVE T2/T1 hybrid MRI sequence in patients with cystic fibrosis: Preliminary results. Eur J Radiol. 2022 Sep;154:110454. doi: 10.1016/j.ejrad.2022.110454. Epub 2022 Jul 27. PMID: 35917758.

Glutig K, Krüger PC, Oberreuther T, Nickel MD, Teichgräber U, **Lorenz M, Mentzel HJ**, Krämer M. Preliminary results of abdominal simultaneous multi-slice accelerated diffusion-weighted imaging with motion-correction in patients with cystic fibrosis and impaired compliance. Abdom Radiol (NY). 2022 May 21. doi: 10.1007/s00261-022-03549-7. Epub ahead of print. PMID: 35596778.

Jaudszus A, Pavlova M, Rasche M, Baier M, Moeser A, **Lorenz M**. One year monitoring of SARS-CoV-2 prevalence in a German cohort of patients with cystic fibrosis. BMC Pulm Med. 2022 Mar 24;22(1):101. doi: 10.1186/s12890-022-01900-8. PMID: 35331203; PMCID: PMC8943512.

## **B-Zentrum 7**

Hoffmann T, Gassler N, Teichgräber U, Sandhaus T, Oelzner P, Wolf G, **Pfeil A**. Clinical Images: Severe interstitial lung disease in Sjögren disease - What happens in the lungs? Inflammation or fibrosis? ACR Open Rheumatol. 2022 Dec 15. doi: 10.1002/acr2.11516. Epub ahead of print. PMID: 36519426.

Vo Chieu VD, Vo Chieu V, Dressler F, Kornemann N, **Pfeil A**, Böttcher J, Streitparth F, Berthold LD, Dohna M, Renz DM, Hellms S. 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. 2022 Dec 6. doi: 10.1007/s00330-022-09292-3. Epub ahead of print. PMID: 36472701.

Keymling M, Schlemmer HP, Kratz C, **Pfeil A**, Bickelhaupt S, Alsady TM, Renz DM. Li-Fraumeni-Syndrom [Li-Fraumeni syndrome]. Radiologie (Heidelb). 2022 Dec;62(12):1026-1032. German. doi: 10.1007/s00117-022-01071-x. Epub 2022 Sep 27. PMID: 36166074.

Malich L, Gühne F, Hoffmann T, Malich A, Weise T, Oelzner P, Wolf G, Freesmeyer M, **Pfeil A**. Distribution patterns of arterial affection and the influence of glucocorticoids on 18F-fluorodeoxyglucose positron emission tomography/CT in patients with giant cell arteritis. RMD Open. 2022 Aug;8(2):e002464. doi: 10.1136/rmdopen-2022-002464. PMID: 35953239; PMCID: PMC9379531.

Hoffmann T, Oelzner P, **Franz M**, Teichgräber U, Renz D, Förster M, Böttcher J, Kroegel C, Schulze PC, Wolf G, **Pfeil A**. Assessing the diagnostic value of a potential screening tool for detecting early interstitial lung disease at the onset of inflammatory rheumatic diseases. Arthritis Res Ther. 2022 May 12;24(1):107. doi: 10.1186/s13075-022-02786-x. PMID: 35551650; PMCID: PMC9097403.

## **B-Zentrum 8**

Glutig K, **Husain R**, Renz D, John-Kroegel U, **Mentzel HJ**. Tuberöse-Sklerose-Komplex [Tuberous sclerosis complex]. Radiologie (Heidelb). 2022 Dec;62(12):1058-1066. German. doi: 10.1007/s00117-022-01053-z. Epub 2022 Aug 9. PMID: 35945379.

Glutig K, Krüger PC, Oberreuther T, Teichgräber U, **Lorenz M**, **Mentzel HJ**, Krämer M. A novel free-breathing abdominal RAVE T2/T1 hybrid MRI sequence in patients with cystic fibrosis: Preliminary results. Eur J Radiol. 2022 Sep;154:110454. doi: 10.1016/j.ejrad.2022.110454. Epub 2022 Jul 27. PMID: 35917758.

Stafrace S, Lobo L, Augdal TA, Avni FE, Bruno C, Damasio MB, Darge K, Franchi-Abella S, Herrmann J, Ibe D, Kljucevsek D, **Mentzel HJ**, Napolitano M, Ntoulia A, Ording-Müller LS, Perucca G, Petit P, Smets AM, Toso S, Woźniak MM, Riccabona M. Imaging of anorectal malformations: where are we now? Abdominal imaging task force of the European Society of Paediatric Radiology. Pediatr Radiol. 2022 Jun 1. doi: 10.1007/s00247-022-05395-7. Epub ahead of print. PMID: 35648164.

Glutig K, Krüger PC, Oberreuther T, Nickel MD, Teichgräber U, **Lorenz M**, **Mentzel HJ**, Krämer M. Preliminary results of abdominal simultaneous multi-slice accelerated diffusion-weighted imaging with motion-correction in patients with cystic fibrosis and impaired compliance. Abdom Radiol (NY). 2022 May 21. doi: 10.1007/s00261-022-03549-7. Epub ahead of print. PMID: 35596778.

van der Beek JN, Watson TA, Nievelstein RAJ, Brisse HJ, Morosi C, Lederman HM, Coma A, Gavra MM, Vult von Steyern K, Lakatos K, Breyssem L, Varga E, Ducou Le Pointe H, Lequin MH, Schäfer JF, **Mentzel HJ**, Hötter AM, Calareso G, Swinson S, Kyncl M, Granata C, Aertsen M, Di Paolo PL, de Krijger RR, Graf N, Olsen ØE, Schenk JP, van den Heuvel-Eibrink MM,

Littooij AS. MRI Characteristics of Pediatric Renal Tumors: A SIOP-RTSG Radiology Panel Delphi Study. J Magn Reson Imaging. 2022 Feb;55(2):543-552. doi: 10.1002/jmri.27878. PMID: 34363274.

Castellanos Gutierrez AS, Figueras F, Morales-Prieto DM, **Schleußner E**, Espinosa G, Baños N. Placental damage in pregnancies with systemic lupus erythematosus: A narrative review. Front Immunol. 2022 Aug 17;13:941586. doi: 10.3389/fimmu.2022.941586. PMID: 36059466; PMCID: PMC9428442.