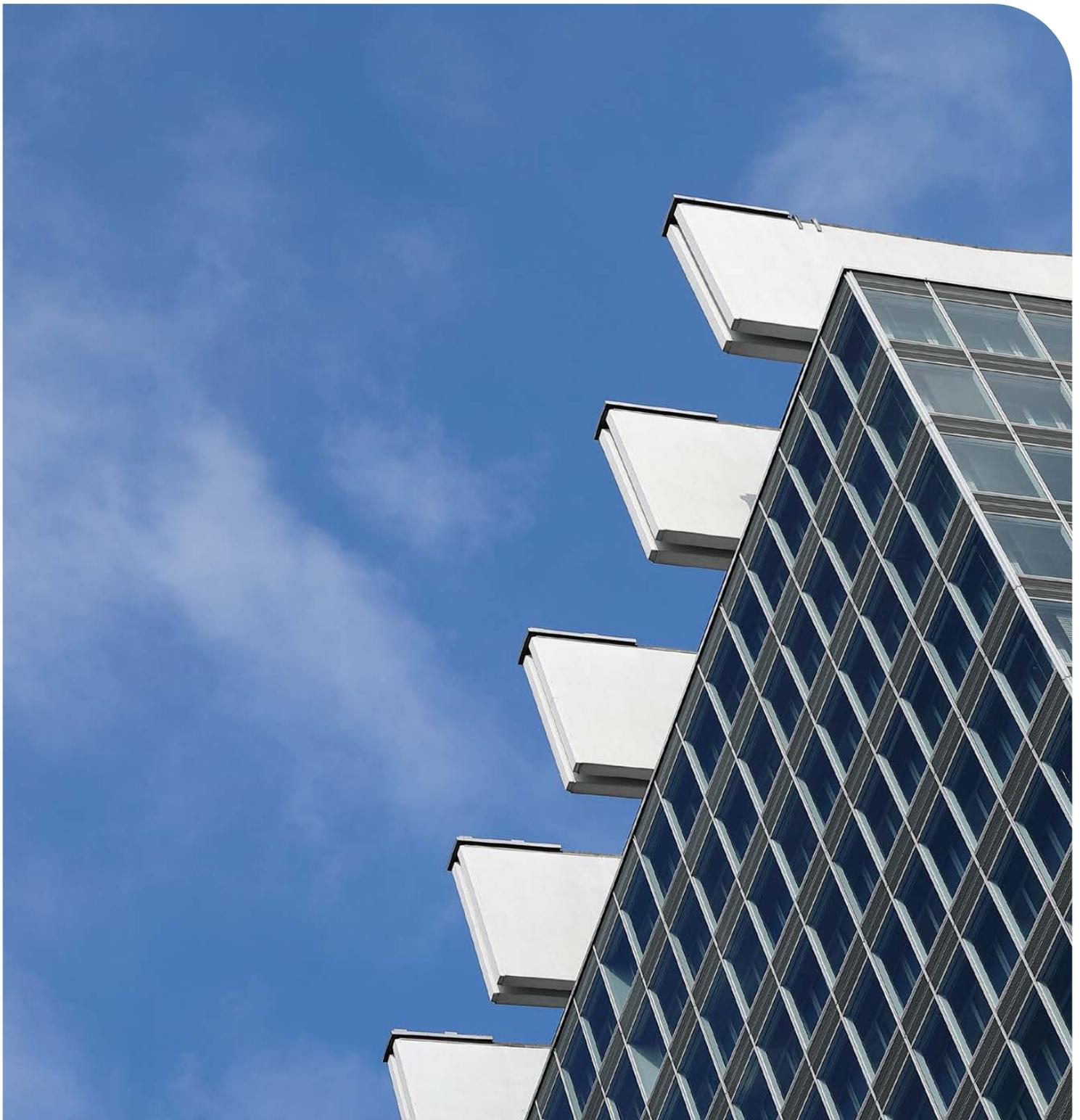


Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSEK)

Qualitätsbericht 2021





Inhalt

1	Das Zentrum für seltene Erkrankungen der Uniklinik Köln im Überblick	03
1.1	Aufbau und Organisation	03
1.2	Organisation des Erstkontaktes	04
1.3	Patientenpfad des ZSEK	05
1.4	Fallzahlen 2021	06
2	Die Arbeit des Typ-A-Zentrums des ZSEK	06
2.1	Vernetzung	06
2.1.1	NRW ZSE – Das Netzwerk der Zentren für Seltene Erkrankungen in NRW	06
2.1.2	Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland – AG-ZSE	06
2.1.3	NAMSE-Netz e.V.	06
2.2	Öffentlichkeitsarbeit	07
2.3	Lehre	07
2.4	Interdisziplinäre und multiprofessionelle Teams	07
3	Die Arbeit der Typ-B-Zentren des ZSEK	07
3.1	Vernetzung	07
3.1.1	International	07
3.1.2	National	08
3.2	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	08
3.2.1	FAKSE (seit März 2020, 2. Förderperiode Land NRW)	08
3.2.2	DASNE (Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen)	08
3.2.3	Weitere Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	09
	ZSEK:	09
3.3	Informationsveranstaltungen für Betroffene	10
3.4	Transition	11
3.5	Register und Biobanken	11
3.6	Forschungstätigkeit/laufende Studien	13
3.7	Publikationen	17
3.8	Lehre	17
4	Qualitätsverbessernde Maßnahmen	17
	Anhang	18
	Publikationsliste	18

Klicken Sie auf den entsprechenden Eintrag im Inhaltsverzeichnis und Sie gelangen auf die gewünschte Seite.

Nutzen Sie auf den Folgeseiten das Symbol rechts am oberen Rand , um auf das Inhaltsverzeichnis zurückzukommen.

1 Das Zentrum für seltene Erkrankungen der Uniklinik Köln im Überblick

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen, im Nachfolgenden ZSEK genannt, ist eine fachübergreifende Einrichtung der Uniklinik Köln und setzt sich zum Ziel, die medizinische Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern, indem es Patientinnen und Patienten, Behandelnde sowie Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler vernetzt.

Das übergeordnete Referenzzentrum (A-Zentrum) ist dabei Kontaktstelle für Patientinnen und Patienten und deren Behandelnde. Es vermittelt Menschen mit gesicherter seltener Diagnose oder klarer Verdachtsdiagnose an die passenden spezialisierten Fachzentren (B-Zentren) innerhalb der Uniklinik Köln und darüber hinaus. Dort werden die Patientinnen und Patienten in einem interdisziplinären Team diagnostisch abgeklärt, langfristig wissenschaftsnah betreut und behandelt.

Das A-Zentrum ist außerdem Anlaufstelle für Menschen mit unklarer Diagnose, bei denen der Verdacht auf eine seltene Erkrankung besteht. Um den Diagnoseweg zu verkürzen und zielgerichtet eine Weiterbehandlung einzuleiten, werden interdisziplinär Empfehlungen zum Procedere erarbeitet.

Die Weiterentwicklung der genetischen Diagnostik ermöglicht in manchen Fällen die Aufklärung bisher unklarer Diagnosen und die Erstbeschreibung neuer Erkrankungen. Um die Diagnostik und Therapie seltener Erkrankungen langfristig zu verbessern, ist daher auch die Forschung Kernaufgabe unseres Zentrums. Darüber hinaus nimmt es übergreifende Aufgaben wahr: Die Kontaktpflege zu Patientenselbsthilfeorganisationen, die Lehre, Fort- und Weiterbildung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen sowie die Mitarbeit an der nachhaltigen Finanzierung der Zentrenstruktur.

1.1 Aufbau und Organisation

Das Zentrum für seltene Erkrankungen Köln wurde 2016 als eine Einrichtung der Uniklinik Köln gegründet.

2021 waren 11 Typ-B-Zentren im ZSE Köln integriert, wobei es sich bei 10 Typ B-Zentren um Fachzentren innerhalb der Uniklinik Köln handelt. Diese Expertenzentren bieten die gesamte Diagnostik- und Therapieinfrastruktur für verschiedene Krankheitsgruppen. Das A-Zentrum übernimmt hier im Sinne eines krankheitsübergreifenden Referenzzentrums die Koordination dieser Typ-B-Zentren.

Das ZSEK hat sich mit den übrigen 6 ZSE in NRW zu einem Netzwerk zusammengeschlossen. Alle ZSE stehen als Behandlungs- und Forschungszentren mit unterschiedlichen Expertisen für bestimmte Seltene Erkrankungen in engem Austausch mit dem ZSEK. Im Mittelpunkt der in 2020 gestarteten 2. Förderperiode des Netzwerk NRW-ZSE steht seit 2020 der Aufbau einer Fortbildungsakademie (FAKSE), die sich an Studierende und Ärzte aus allen Bereichen richten soll. Außerdem finden gemeinsame Fallkonferenzen für Patienten mit unklarer Diagnose regelmäßig im Netzwerk statt. Weiterhin ist das ZSEK Mitglied von NAMSE Netz e.V. und der AG ZSE Deutschland.

Das ZSE nimmt 2021 an insgesamt 3 European Reference Networks (ERNs) teil und übernimmt koordinierende Aufgaben in einem Deutschen Referenz Netzwerk.

Diese vernetzte Struktur stellt sicher, dass für Patient/innen mit initial unklarer Diagnose eine umfassende Diagnostik- und Therapie

Zentrum für seltene Erkrankungen – Aufbau und Organisation

Typ A-Zentrum

Referenzzentrum

Zentrumsleitung

Prof. Dr. Jörg Dötsch (Zentrumssprecher)
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Prof. Dr. Brunhilde Wirth
Institut für Humangenetik

Prof. Dr. Thomas Benzing
Klinik II für Innere Medizin
Prof. Dr. med. Gereon Fink
Klinik und Poliklinik für Neurologie

Koordinationsstelle und ärztliche Lotsin

Daniela Rehburg
Kordinatorin
Dr. Katharina Burkert
Ärztliche Lotsin

Typ B-Zentrum Integrierte Fachzentren

Zentrum für Seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter
Sprecher: Prof. Dr. Jörg Oliver Semler

Zentrum für Seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und Erwachsenen
Sprecher: PD Dr. Max Christoph Liebau (Kinder)
Prof. Dr. Roman-Ulrich Müller (Erwachsene)

Zentrum für Dystone Bewegungsstörungen im Kindes- und Jugendalter
Sprecherin: PD Dr. Dr. Anne Koy

Zentrum für Seltene Augenerkrankungen
Sprecherin: Prof. Dr. Sandra Liakopoulos

Zentrum für Ungeklärte syndromale Erkrankungen des Kindesalters
Sprecher: Prof. Dr. Christian Netzer

Zentrum für Seltene Angeborene Lungenerkrankungen
Sprecher: PD Dr. Ernst Rietschel

Zentrum für Seltene oro- und kraniofaziale Fehlbildungen im Bereich des Schädels und Gesichts
Sprecher: Prof. Dr. Bert Braumann, Prof. Dr. Dr. Joachim Zöllner

Zentrum für Seltene Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko
Sprecher: Prof. Dr. Thorsten Simon

Zentrum für Seltene neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter
Sprecher: PD Dr. Gilbert Wunderlich

Zentrum für genetisch bedingte Haut- und Bindegewbserkrankungen
Sprecherin: Dr. Iliana Tantcheva-Poör

Zentrum für seltene Zahn-, Mund-, Kiefer- und Gesichtsfehlbildungen – Bergisches Land
Sprecher: PD Dr. Dr. Markus Martini, St. Lukas Klinik Solingen

-infrastruktur vorgehalten wird.

In allen Typ-B Zentren und dem Typ A-Zentrum stehen die Leiter/innen mit mindestens 20 Wochenstunden als Ansprechpartner zur Verfügung, um die professionelle Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen oder ungeklärter Diagnose zu gewährleisten.

Die Fachzentrumsleitungen verfügen über eine herausragende Expertise für die Behandlung seltener Indikatorerkrankungen und sind Ansprechpartner/innen für Patienten/innen, deren Angehörige, ärztliche Mitarbeiter/innen sowie weitere Leistungserbringer (z.B. andere Krankenhäuser, Reha – Einrichtungen, niedergelassene Ärzte/innen).

Für die jeweilige seltene Erkrankung stehen an den Zentren interdisziplinäre und multiprofessionelle Teams zur Versorgung der Patienten/innen zur Verfügung.

An 7 von 11 Expertenzentren ist die Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin der Uniklinik Köln beteiligt bzw. leitet diese. Das ist wichtig, weil sich die meisten seltenen Erkrankungen bereits in der Kindheit manifestieren und dort dann auch diagnostiziert werden müssen. Auch ist die klinische Symptomatik nicht selten lebensbedrohlich, sodass eine sofortige stationäre Aufnahme in einer Kinderklinik mit viel Expertise zur Stabilisierung und Einleitung einer Therapie erfolgen muss.

Seltene Erkrankungen sind zwar nicht immer, aber zu etwa 80 % auf eine genetische Ursache zurückzuführen. Dies kann eine Veränderung in einem einzelnen Gen sein oder es wirken genetische Faktoren und äußere Einflüsse zusammen. Eine Vielzahl von Untersuchungen kann im molekulargenetischen Labor des Instituts für Humangenetik / MVZ der Uniklinik Köln angeboten werden.

Bei unklaren Erkrankungen oder Erkrankungen, für die Veränderungen in vielen unterschiedlichen Genen als Ursache in Frage kommen, können seit dem 1. Juli 2016 auch in der Routinediagnostik die neuesten Methoden des sogenannten „Next Generation Sequencing“ (NGS) zur Aufdeckung der krankheitsverursachenden Genveränderung eingesetzt werden. Es werden entweder sogenannte Genpanel (alle Gene, die einem bestimmten Krankheitsbild zugeordnet werden, z.B. Neuromuskuläre Erkrankungen, Osteogenesis imperfecta, Nierenerkrankungen, Mentale Retardierung etc.), alle derzeit bekannten Gene, die mit monogenen genetischen Erkrankungen assoziiert wurden (ca. 4800) (Mendeliom) alle kodierenden Genabschnitte (das Exom) oder sogar die Gesamtheit aller 21.000 Gene eines Menschen (das Genom) auf einmal untersucht. Dadurch ist es möglich, innerhalb weniger Wochen oder Monate bislang unbekannt, ursächliche Genveränderungen zu identifizieren.

Das Zentrum für seltene Erkrankungen führt mit dem Institut für Humangenetik der Uniklinik Köln die verschiedenen Anstrengungen zur Diagnostik von seltenen Erkrankungen auf klinischer und molekulargenetischer Ebene zusammen. Im Falle von Erkrankungen, für die noch keine molekulargenetische Routinediagnostik zur Verfügung steht, oder bei bislang ungeklärten Erkrankungen, nutzen wir die in den Typ-B-Zentren vorhandene exzellente Forschungskompetenz sowie die bestehenden vielfältigen Kooperationen in nationalen und internationalen Verbänden, um innovative Diagnostikstrategien zu entwickeln und im klinischen Alltag zu etablieren.

1.2 Organisation des Erstkontaktes

Seit dem 4. Quartal 2021 ist der Erstkontakt primär über die zwei Online Fragebögen „Fragebogen bei unklarer Diagnose“ und „Kurzfragebogen bei bekannter Diagnose“ organisiert. Diese sind auf der Webseite des ZSEK unter dem Reiter „Patient werden“ zu finden (s.<https://www.uk-koeln.de/kliniken-institute-und-zentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen/patient-werden/>). Die Kontaktaufnahme kann weiterhin auch telefonisch, per Fax, Post oder Email an das Zentrale Postfach des ZSEK erfolgen:

Kontakt:

Uniklinik Köln

Zentrum für seltene Erkrankungen

Z.Hd Daniela Rehbürg

Kerpener Str. 62

50937 Köln

Tel.: 0221-478-97684

Fax: 0221-478-1422827

Email: zsek@uk-koeln.de

PatientInnen mit unklarer Diagnose werden nach Eintreffen des ausgefüllten Onlinefragebogens von den Mitarbeitenden des ZSEK telefonisch zur Vereinbarung eines Termins in der Präsenzsprechstunde für unklare Diagnosen kontaktiert. Die Sprechstundenzeiten im Quartal 4/2021 waren wie folgt: Dienstag von 09:30 Uhr bis 11:30 Uhr, Donnerstag von 10:00 Uhr bis 12:00 Uhr und von 13:00 bis 15:00 Uhr, Freitag von 09:30 Uhr bis 12:30 Uhr und von 13:00 Uhr bis 14:00 Uhr.

PatientInnen mit bekannter Diagnose oder hochgradigem Verdacht auf eine Erkrankung werden nach Sichtung des Fragebogens von den Mitarbeitenden des ZSEK zur Einsendung von aussagekräftigen Unterlagen und eines Überweisungsscheins aufgefordert. Nach postalischem Eingang der Unterlagen wird nach kurzer Einschätzung der ärztlichen Lotsin das weitere Prozedere im ZSEK individuell entschieden.

Um eine zeitnahe Versorgung der Patienten zu gewährleisten ist die Patientenlotsin werktäglich telefonisch in der Zeit unter der Telefonnummer 0221-478 97684 zu erreichen. Eine Emailanfrage kann jederzeit unter zsek@uk-koeln.de erfolgen. Emails werden täglich beantwortet.

1.3 Patientenpfad des ZSEK

Patienten mit seltenen Erkrankungen benötigen im Durchschnitt 7 Jahre bis die richtige Diagnose gestellt wird. Patienten die trotz zahlreicher Arztkontakte ohne Diagnose ihrer somatischen Beschwerden bleiben, sollen in einem Zentrum für seltene Erkrankungen durch die Bündelung von Expertise eine zutreffende diagnostische Einordnung erhalten. Durch die Sicherung einer Diagnose wird erst der Zugang zur Therapie ermöglicht. Eine Teilhabe am öffentlichen Leben und somit eine Verbesserung der Lebensqualität kann oft erst mit der Diagnosestellung erfolgen.

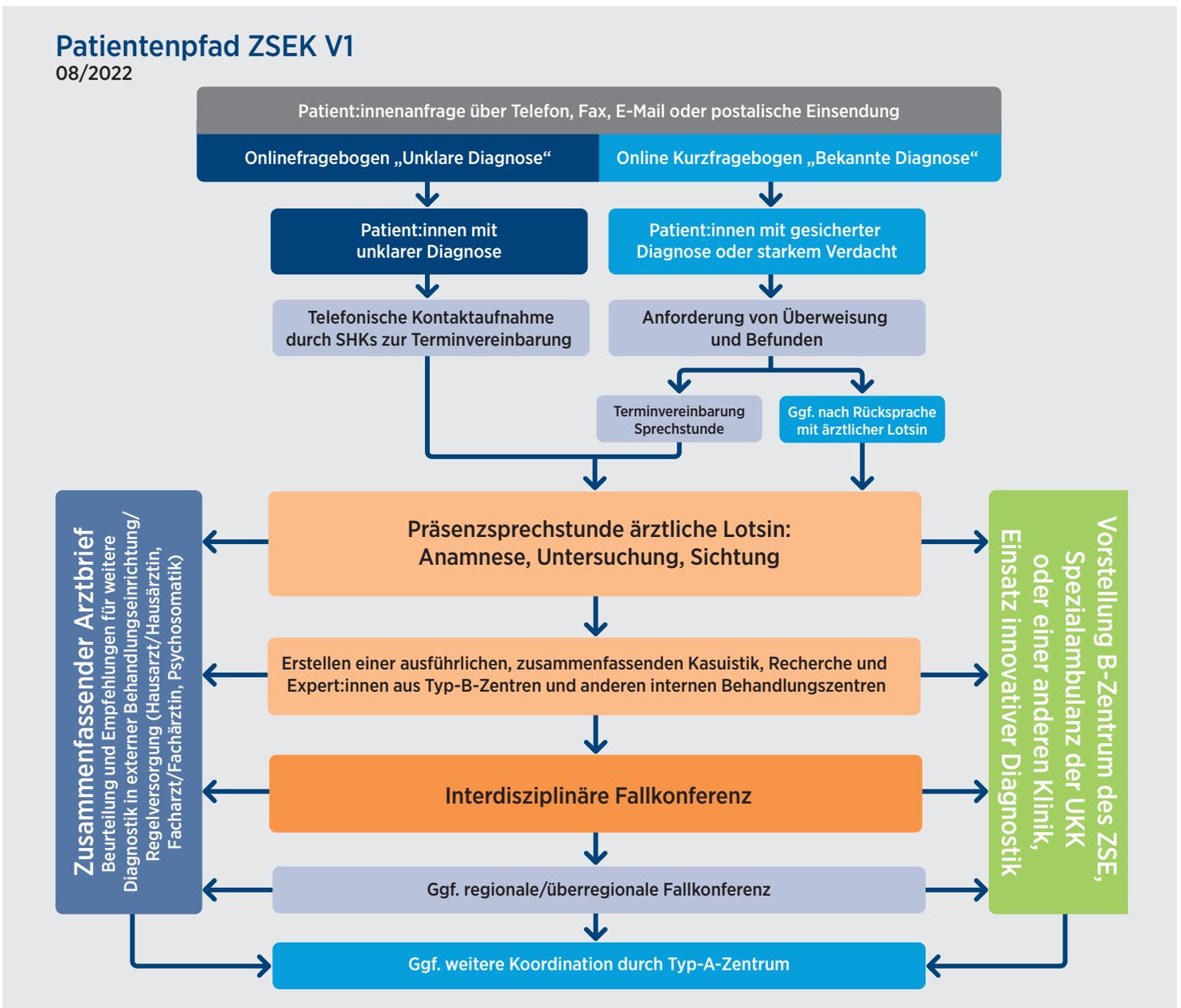
Wurde die Diagnose dann gesichert, sollen die Patientinnen und Patienten möglichst wohnortnah an ein Expertenzentrum regelhaft angebunden werden. Die Betreuung erfolgt leitliniengerecht, sofern Leitlinien bereits definiert wurden und diese sichern dadurch die diagnostische, therapeutische und präventive Qualität. Neueste wissenschaftliche Erkenntnisse werden bei diesen Optionen berücksichtigt. Veränderungen, wie etwa ein Fortschreiten der Erkrankung oder das Hinzukommen neuer Symptome können frühzeitig erkannt und behandelt werden.

Der Patientenpfad für Patienten mit und ohne gesicherte Diagnose ist in SOPs schriftlich festgehalten und orientiert und erfolgt krankheitsübergreifend im Typ A-Zentrum bzw. krankheitsspezifisch in den Typ B-Zentren. Der NAMSE-Kriterienkatalog liegt dem Patientenpfad zugrunde.

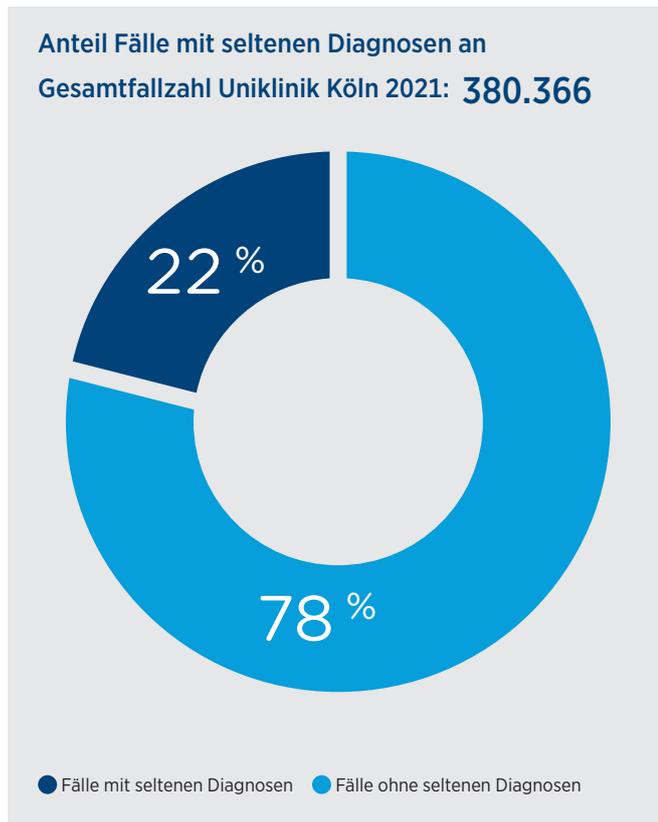
Durch die hervorragende bundesweite Vernetzung des ZSEK einerseits und der Möglichkeit modernste humangenetische Diagnostik in Anspruch nehmen zu können andererseits kann für Betroffene die „Patientenodyssee“ frühzeitig beendet werden, die Patienten einer zielgerichteten Therapie zugeführt werden und die Teilhabe am Öffentlichen Leben ermöglicht werden.

Leider gelingt das nicht immer, sodass Patienten zunächst für die Verlaufskontrolle angebunden werden müssen und sich dann bei veränderter Symptomatik erneut an das ZSEK wenden können. Auch besteht die Möglichkeit, dass zu einem späteren Zeitpunkt bessere Erkenntnisse oder Diagnostikmöglichkeiten vorliegen, um die Diagnose zu stellen.

Der Weg zur Diagnose kann der folgenden Grafik entnommen werden:



1.4 Fallzahlen 2021



B Zentrum	Fallzahlen 2021 gesamt
Zentrum für Seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter	739
Zentrum für Seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Erwachsenen	2039
Zentrum für Seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern	3499
Zentrum für Dystone Bewegungsstörungen im Kindes- und Jugendalter	320
Zentrum für Seltene Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko	70
Zentrum für Seltene Angeborene Lungenerkrankungen	1629
Zentrum für Seltene oro- und kraniofaziale Fehlbildungen im Bereich des Schädels und Gesichts	432
Zentrum für genetisch bedingte Haut- und Bindegewbserkrankungen	180
Zentrum für Seltene neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter	617
Zentrum für seltene Zahn-, Mund-, Kiefer- und Gesichtsfehlbildungen – Bergisches Land	250

2 Die Arbeit des Typ-A-Zentrums des ZSEK

2.1 Vernetzung

Um eine seltene Erkrankung zu diagnostizieren braucht es oft viele Experten, die interdisziplinär und multiprofessionell miteinander ihre Expertise teilen und bündeln. Deshalb legt das ZSEK großen Wert darauf die bestehenden Verbände und Wissenschaftsstrukturen auszubauen und zu weiterzuentwickeln.

2.1.1 NRW ZSE - Das Netzwerk der Zentren für Seltene Erkrankungen in NRW

Das Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales (MAGS) des Landes NRW fördert das Netzwerk NRW-ZSE seit 2020 bereits in einer zweiten Dreijahresperiode. Im Mittelpunkt der in 2020 gestarteten zweiten Förderperiode steht der Aufbau einer Fortbildungsakademie (FAKSE), die sich an Studierende und Ärzte aus allen Bereichen richten soll. Auch in 2021 konnten trotz der Bedingungen durch die Corona Pandemie zahlreiche Veranstaltungen zur Fort- und Weiterbildung durch das Netzwerk angeboten werden. Eine Übersicht der Veranstaltungen - auch für zukünftige finden Sie unter dem folgenden Link: [Veranstaltungsübersicht – NRW-ZSE](#).

Außerdem finden seit 2020 regelmäßig gemeinsame Fallkonferenzen für Patienten mit unklarer Diagnose im Netzwerk statt. Das NRW ZSE besteht seit 2017 und ist ein Verbund aller ZSE der Uniklinika in NRW.

<https://nrw-zse.de>

2.1.2 Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland (AG-ZSE)

Auch auf bundesweiter Ebene ist das ZSEK als Mitglied der „Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland“ (AG-ZSE) mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen vernetzt. Hier werden gemeinsame Aktivitäten der Zentren und ihrer Mitarbeiter koordiniert.

Neben vielen gemeinsamen Themen ist des der AG ZSE in 2021 gelungen gemeinsam mit der Firma Clarcert anhand der NAMSE und GBA Kriterien einen Rahmen für den Aufbau und den Ablauf eines Zertifizierungsverfahrens zu etablieren. Eine Zertifizierung der ZSEs bundesweit soll ab 2022 auf Antrag möglich sein.

Im Rahmen der AG-ZSE finden regelmäßige Treffen aller ärztlichen Lotsen statt.

2.1.3 NAMSE-Netz e.V.

Im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) wurden Maßnahmen, die die gesundheitliche Situation von Patienten mit seltenen Erkrankungen in Deutschland verbessern sollen, erarbeitet. Hierzu gehört insbesondere die Einrichtung, Weiterentwicklung und Vernetzung von Zentren für Seltene Erkrankungen. Der 2018 gegründete Verein NAMSE-Netz e.V. hat

das Ziel, universitäre Zentren, die den Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans entsprechen, in ihrer Entwicklung zu unterstützen und ihre Vernetzung zu fördern.

<https://www.namse-netz.de>

2.2 Öffentlichkeitsarbeit

Im ZSEK liegt ein Konzept zur Öffentlichkeitsarbeit vor.

Das ZSEK steht in engem Kontakt mit der Presseabteilung der Uniklinik Köln. So nimmt zum Beispiel der Leiter der Unternehmenskommunikation und des Marketings und Pressesprecher der Uniklinik Köln an den regelmäßigen Zentrumssitzungen teil. In dieser Zusammenarbeit wurde auch ein Key-Visual für das ZSEK erarbeitet.

Die Presseabteilung koordiniert sowohl die klassischen Print- und Rundfunkbeiträge, als auch die Öffentlichkeitsarbeit über digitale Kanäle wie die Onlinedienste Twitter und Youtube. So wird zum Beispiel ein 2020 entstandener Imagefilm mit dem Titel „Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSEK) stellt sich vor“ auf dem klinikeigenen Youtube-Kanal einem breiten Publikum präsentiert (Link: <https://youtu.be/9qy2S3hKLRk>).

Die Homepage des ZSEK ist der zentralen Webseite der Uniklinik Köln untergeordnet und bietet detaillierte Informationen über die integrierten Fachzentren und das Prozedere der Kontaktaufnahme mit dem Typ-A-Zentrum. Außerdem enthält diese einen ausführlichen Informations- und Downloadbereich mit einem umfangreichen Verweis auf weitere externe Links zu den Themen „Selbsthilfe & Patientenorganisationen“, „Informationsportale und Datenbanken“ und „Seltene Erkrankungen in der Politik“.

2.3 Lehre

2021 hat das ZSEK sowohl im Sommersemester als auch im Wintersemester seinen Wahlpflichtblock "Der Seltene Fall" angeboten, der aufgrund der andauernden COVID19-Pandemie in beiden Semestern digital stattfand.

Damit soll bereits im Medizinstudium für das Thema der seltenen Erkrankungen sensibilisiert und die jungen Nachwuchsärztinnen und -ärzte über die innovativen diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten informiert werden.

Mit diesem Lehrformat wird eine Mischung aus Wissensvermittlung durch interaktive Vorlesungen und selbständiger Aufarbeitung von Patientenfällen angeboten. Der Wahlpflichtblock wurde jeweils 20 Teilnehmern ermöglicht. Die Förderung von fächerübergreifendem Denken einerseits und der Erweiterung von fachlich-analytischen Fähigkeiten andererseits sind Kernziele dieses WPB.

Studierende empfehlen den WPB 2021 zu 100 % weiter und hoben insbesondere das Erlernen effektiver Organisation und Selbstorganisation von Arbeitsprozessen hervor.

Der Wahlpflichtblock wurde semesterübergreifend angeboten.

2.4 Interdisziplinäre und multiprofessionelle Teams

Zur Verbesserung der interdisziplinären und multiprofessionellen Einschätzung und Behandlung von Patientinnen und Patienten wurden im Jahr 2021 interdisziplinäre Fallkonferenzen durch das Typ-A-Zentrum organisiert und abgehalten. Anwesend waren hierbei nicht nur Vertreterinnen und Vertreter der bereits etablierten Typ-B-Zentren, sondern auch Angehörige anderer Fachbereiche, beispielsweise aus der Klinik und Poliklinik für Psychosomatik und Psychotherapie. Dies ermöglicht eine angemessene und umfassende Versorgung von Menschen mit einer seltenen Erkrankung, einschließlich spezifischer psychosozialer Versorgungskonzepte.

Der Ablauf der Organisation der interdisziplinären Fallkonferenzen ist in einer SOP festgehalten.

3 Die Arbeit der Typ-B-Zentren des ZSEK

Die Typ-B-Zentren arbeiten krankheits- oder krankheitsgruppenspezifisch für Patienten mit gesicherter Diagnose oder konkreter Verdachtsdiagnose, beteiligen sich an der Erforschung Seltener Erkrankungen, übernehmen Aufgaben in der Lehre sowie der Fort- und Weiterbildung ärztlicher und nicht-ärztlicher Kolleginnen und Kollegen. Einige unserer Typ B-Zentren sind Mitglied in einem ERN und nehmen somit eine besondere Bedeutung in der grenzüberschreitenden Versorgung ein.

3.1 Vernetzung

Nicht nur auf Ebene der Typ-A-Zentren, sondern besonders auf Ebene der Typ-B-Zentren, ist eine Vernetzung verschiedener Expertenzentren untereinander, sowie national als auch international, essentiell, um eine optimale Versorgung der Patientinnen und Patienten mit Seltene Erkrankungen zu gewährleisten.

3.1.1 International

3.1.1.1 European Reference Networks (ERNs)

Europäische Referenznetzwerke (ERN) sind virtuelle Netzwerke von Expertisezentren und Gesundheitsdienstleistern, die grenzüberschreitend organisiert sind. Ziel der ERNs ist es, einen verbesserten Zugang zu hochwertiger Diagnostik, Versorgung und Behandlung zu ermöglichen, indem Wissen und Erfahrung, medizinische Forschung und Ausbildung sowie andere Ressourcen im Bereich seltener Erkrankungen oder seltener komplexer Zustände zusammengebracht werden.

3.1.1.2 ERKNet

Das Typ-B-Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und bei Erwachsenen ist eines der 38 Zentren in zwölf EU-Ländern, die zusammen das „European Rare Kidney Disease Reference Network (ERKNet)“ bilden.

Die ERKNet-Partner bieten eine multidisziplinäre Gesundheitsversorgung von höchster Qualität für eine Vielzahl seltener Nierenerkrankungen. Sie wenden klinische Richtlinien und Pfade nach neuestem medizinischem Wissen einheitlich an und überwachen streng die Qualität und die Ergebnisse der Therapie im gesamten Netzwerk. Außerdem unterstützt ERKNet aktiv die klinische Forschung, um die Diagnose und die Risikovorhersage seltener Nierenerkrankungen zu verbessern und die Entwicklung neuer Therapien voranzutreiben.

Des Weiteren widmet sich ERKNet der Verbesserung des Wissens über seltene Nierenerkrankungen bei Patienten und medizinischem Fachpersonal. Dazu werden Ärzten in ganz Europa, die Beratung in herausfordernden Fällen mit seltenen Nierenerkrankungen benötigen, virtuelle Beratungsdienste angeboten.

<https://www.erknet.org>

3.1.1.3 ERN BOND

Zusammen mit 24 anderen Expertenzentren in neun verschiedenen europäischen Ländern bildet das Typ-B-Zentrum für Seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter das „ERN on rare bone diseases (BOND)“.

ERN BOND vertritt alle seltenen Krankheiten, die Knorpel, Knochen und Zahnschmelz betreffen. Das Netzwerk arbeitet an der Entwicklung von Leitlinien, um die Verbreitung bewährter Verfahren zu erleichtern. Außerdem werden zur Kompetenzbildung eHealth- und Telemedizinplattformen sowie Arbeitsbesuche, Schulungskurse und Verbreitungsaktivitäten eingerichtet und unterstützt.

Ziel ist es, die Zeit bis zur Diagnose mit weniger unangemessenen Tests und einer genaueren Diagnosestellung zu verkürzen und durch die Unterstützung der Entwicklung neuer Therapeutika praktikablere Behandlungen zu etablieren, sowie betroffenen Patienten einen schnellen Zugang zu Studien zu gewährleisten.

<https://ernbond.eu>

3.1.1.4 ERN- LUNG

Das Typ-B-Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen des ZSEK bildet eines der derzeit 72 Referenzzentren (HCPs) in 17 EU-Ländern des ERN-LUNG.

ERN-LUNG ist das europäische Referenznetzwerk für seltene Atemwegserkrankungen. Es ist ein gemeinnütziges, internationales wissenschaftliches Netzwerk, das sich professionell und patientenorientiert europaweit und global für die Prävention, Diagnostik und Behandlung von seltenen Atemwegs- und Lungenerkrankungen durch Patientenversorgung und Interessenvertretung, Bildung und Forschung einsetzt. ERN-LUNG ist in neun thematischen Teil-Netzen organisiert, welche die Vielfalt von Krankheiten widerspiegeln, die das Atmungssystem beeinflussen. Darüber hinaus gibt es neun Funktionskomitees, welche die für alle Teile des Netzwerks relevanten Aktivitäten koordinieren.

<http://www.ern-lung.eu>

3.1.2 National

Mit dem Vorbild der Europäischen Referenznetzwerke (ERN) wurden auch im deutschsprachigen Raum Referenznetzwerke (DRN) für seltene Erkrankungen gegründet, um Patientinnen und Patienten den Zugang zur Diagnose und Behandlung seltener und hochkomplexer Erkrankungen zu erleichtern.

3.1.2.1 NetsOs

Das Typ-B-Zentrum für Seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter ist Mitglied des auf Bestreben der deutschen Gesellschaft für Osteologie (DGO) im Jahr 2018 gegründeten Netzwerks für Seltene Osteopathien (NetsOs).

NetsOs verbindet als deutschsprachiges Netzwerk für seltene osteologische Erkrankungen Expertinnen und Experten aus Österreich, Deutschland und der Schweiz sowie als krankheitsspezifisches Netzwerk die Zentren mit besonderer Expertise sog. B-Zentren für seltene osteologische Erkrankungen. Im Fokus des Netzwerkes steht die Verbesserung der Diagnostik, Therapie und Versorgung von Patientinnen und Patienten, die von einer seltenen Erkrankung des Knochens betroffen sind. Darüber hinaus soll eine Verbesserung der Ausbildung und Weiterbildung im Themengebiet seltene osteologische Erkrankungen erreicht werden. Die überregionale und internationale klinische und wissenschaftliche Vernetzung zu den Patientenverbänden, Zentren für Seltene Erkrankungen, Fachgesellschaften, ERNs und europäischen Registern wird durch die Einbindung der Mitglieder von NetsOs in diese Strukturen gewährleistet.

<https://centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/versorgungsnetze/netsos>

3.2 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

3.2.1 FAKSE (seit März 2020, 2. Förderperiode Land NRW)

Im Rahmen der 2020 gestarteten zweiten Förderperiode des Ministeriums für Arbeit, Gesundheit und Soziales (MAGS) des Landes NRW startete das Netzwerk NRW-ZSE den Aufbau einer Fortbildungsakademie (FAKSE), die sich an Studierende der Medizin und

Ärztinnen und Ärzte aus allen Bereichen richten soll.

Ziel ist es, im Rahmen der Fortbildungsveranstaltungen das Bewusstsein für Seltene Erkrankungen zu erhöhen.

Der Kalender mit Veranstaltungen kann unter dem folgenden Link eingesehen werden:

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

3.2.2 DASNE (Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen)

Die Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE) wurde 2017 gegründet, um die Entwicklung der Expertise im Bereich der seltenen neurologischen Erkrankungen zu fördern und die Weitergabe von Expertenwissen durch verschiedene Formate sicherzustellen.

Dies geschieht unter Anderem durch das Jahrestreffen der DASNE, bei dem interdisziplinäre Spezialist:innen und junge Kolleg:innen teilnehmen und unter Moderation verschiedener Expert:innen sowohl gelöste, als auch ungelöste Fälle erörtert und neue Herangehensweisen diskutiert werden, sowie in zusätzlichen Fortbildungsworkshops Expert:innenwissen vermittelt wird. Das Jahrestreffen der Akademie im Jahr 2021 wurde mit 165 Teilnehmenden aufgrund der Pandemie online durchgeführt, Informationen unter: Neuro-metabolische Erkrankungen (11.11. – 12.11.2021, <https://dasne.de>)

Weiterhin werden komplexe Fälle von Patient:innen mit seltenen neurologischen Verdachtsdiagnosen und Erkrankungen seit November 2020 regelmäßig in DASNE-Fallkonferenzen vorgestellt und diskutiert, die als multidisziplinäre Online-Konferenzen stattfinden.

Termine Fallvorstellungen 2021:

29.01.2021

26.02.2021

26.03.2021

30.04.2021

28.05.2021

25.06.2021

24.09.2021

29.10.2021

Der Leiter des Typ-B-Zentrums für Seltene neuromuskuläre Erkrankungen des ZSEK wird regelmäßig von der DASNE in das Expert:innenpanel eingeladen und es wurden im Jahr 2021 mehrfach Fälle des Typ-B-Zentrums in den Online-Fallkonferenzen vorgestellt sowie kurze Übersichtsvorträge zu bestimmten Themen gehalten.

3.2.3 Weitere Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Im Jahr 2021 konnten aufgrund der weltweiten COVID19-Pandemie viele Veranstaltungen nicht wie geplant durchgeführt werden. Im Folgenden findet sich eine Auswahl der Veranstaltungen, die dennoch angeboten werden konnten:

Zentrum für seltene Erkrankungen (A-Zentrum):

- › Abenteuer Transition- Erwachsenwerden als Patient Online-Veranstaltung Samstag, 11.09.2021

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen im Kindes – und Jugendalter:

- › Diabetes-Patienten-Verlaufsdokumentation Vortrag Knochen und Diabetes (10/12/2021, online)
- › Dach Verband Osteoporose, Köln, Vorträge 1.: Osteogenesis imperfecta: 2.: XLH/FOP (27/11/2021)
- › European Connective Tissue Society Webinar OI (10/11/2021, online)
- › Jahrestagung Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin, Berlin, Vortrag OI: Was sollte der Niedergelassene beachten? (06-9/10/2021)
 - › Vortrag: Bio-psycho-soziale Aspekte der Interaktion von Knochen und Muskulatur
 - › Meet the Expert: Das muskuloskeletale Kölner Rehabilitationskonzept
- › European Society of Pediatric Endocrinology, Vortrag: Natural history of growth in achondroplasia and LIAISE data (24/09/2021, online)
- › Orthopädie und Unfallchirurgie to Go, Vortrag: Osteogenesis imperfecta (08/09/2021, online)
- › Jahrestagung Deutsche Gesellschaft für Pädiatrische Endokrinologie, Stuttgart, Meet the expert Vortrag: Seltene Knochenerkrankungen (23-25/06/2021)
- › Osteogenesis imperfecta Foundation Europe, Vortrag: Veranstaltung Selbsthilfe Europäisch 19/06/2021, online)
- › Jahrestagung Deutsch Osteogenesis imperfecta Gesellschaft, Duderstadt, Vortrag: „Neues aus der Medizin“ (4-6/06/2021 Online)
- › Society of Prenatal medicine Canada, Vortrag: Rare bone diseases (19/05/2021 Online)

- › Finnische OI Gesellschaft, Vortrag Veranstaltung Selbsthilfe: "New medical treatment perspectives in OI" (08/05/2021 Online)
- › Nigerianische OI Gesellschaft, Veranstaltung Selbsthilfe: Vitamin D (08/05/2021, online)
- › Jahrestagung Osteologie, Vortrag: Mineralisierungsstörungen (18/03/2021, online)
- › Deutsche Gesellschaft für Kinderschutz in der Medizin, Vortrag: DD Fraktur (05/03/2021, online)

Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern:

- › 06.03.2021: ARPKD Neocyst Patiententag (Organisation mit UK Essen)
- › 01.09.2021 SPZ Veranstaltung "Versorgung chronisch kranker Kinder online"
- › 14./15.09.2021 Mentoring Programm ESPN, Amsterdam
- › 25.11.2021 ESPN WG Inherited Kidney Diseases Online Seminar
- › 08/12/2021 ESPN Mentoring Programm Clinical Teaching Course Online
- › 31. Rheinisch-Westfälisches Seminar für Kinderneurologie der GPN, 23.1.2021
- › „Clinical practice recommendations for recurrence of focal segmental glomerulosclerosis/steoid-resistant nephrotic syndrome“, IPTA Webinar, 12.4.2021
- › „Neues aus der Nephrologie“, 1. Familien Nephro-Webinar, 9.5.2021
- › Osterseminarkongress Brixen 2021, 4. – 7.7.2021, Brixen
- › Webinar DGKJ/Springer, Facharzttraining Pädiatrie, 28.10.2021
- › Intensivkurs Kinderneurologie der GPN, virtuell, 9. – 10.12.2021"
- › Informationsveranstaltung Primäre Hyperoxalurie

Zentrum für seltene oro- und kraniofaziale Fehlbildungen im Bereich des Schädels und Gesichts:

- › Minisymposion des interdisziplinären Arbeitskreises LKG-Spalten/Kraniofaziale Anomalien am 08.10.2021 online

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen:

- › Konferenzen des Neuromuskulären Zentrums Nordrhein (4x jährlich)
- › Monatliche Fallkonferenzen der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE)
- › Jahreskonferenz der DASNE (11./12.11.2021)

Zentrum für seltene genetische Hauterkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter:

- › Die seltenen genetisch bedingten Hauterkrankungen sind ein wichtiger Teil des Kölner Symposiums „Haut und Kind“. Dieses wird zusammen von der Haut- und Kinderklinik für Haut- und Kinderärzte, die im niedergelassenen und Klinikbereich tätig sind, ausgerichtet

3.3 Informationsveranstaltungen für Betroffene

Am ZSEK werden regelmäßig Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen zu den speziellen Angeboten des Zentrums bzw. der Subzentren durchgeführt. Diese Veranstaltungen dienen dazu, Interessierte über die speziellen Angebote bezüglich Diagnostik, Therapie und Aktivitäten des ZSEK zu informieren. Betroffene erhalten hier medizinisch-fachliche Informationen zu den in dem Fachzentrum behandelten Krankheitsbildern und Behandlungsoptionen. Zum Schutz der Patienten musste 2021 weiterhin aufgrund der Corona-Pandemie auf die Durchführung von Patienteninformationsveranstaltungen in Präsenz verzichtet werden.

Die exemplarische Auswahl der folgenden Veranstaltungen konnte kurzfristig digital umgesetzt werden:

- › Quartalsgespräch mit Nephrokids e.v. und Erwachsenen, sowie Veranstaltungen zu den Themen: Ziliopathien, nephrotisches Syndrom, Neues aus der Kinderneurologie
- › Jährliches PKD Symposium zusammen mit dem Verein Familiäre Zystennieren e.V.
- › regelmäßiger Austausch über VIKO mit der EDS Selbsthilfegruppe
- › jährlich stattfindende Symposion des Deutschen interdisziplinären Arbeitskreises Lippen-Kiefer-Gaumenspalten/kraniofaziale Anomalien, Zusammenarbeit mit Lippen-Gaumen-Fehlbildungen e.V.
- › Patientenveranstaltung zum Thema Mukoviszidose im September 2021
- › Jahrestreffen der EDS-Selbsthilfegruppe NRW wurde von den Kollegen der Uniklinik Köln ausgerichtet – mit Vorträgen von Frau P. Zumbansen (uni-Reha), Dr N. Kernich (Orthopädie), PD Dr. I. Tantcheva-Poor (Dermatologie)
- › Abenteuer Transition- Erwachsenwerden als Patient Online-Veranstaltung Samstag, 11.09.2021

3.4 Transition

Eine seltene Erkrankung kann für junge Heranwachsende und ihre Familien in der Phase der Pubertät und dem Übergang in das Erwachsenenalter eine besondere Belastungssituation darstellen. Um schwerwiegende gesundheitliche Folgen zu verhindern, benötigen die Patientinnen und Patienten und ihre Familien eine adäquate und fachkompetente Begleitung, die sie dabei unterstützt, Eigenverantwortung für ihr Krankheitsmanagement zu entwickeln und zu übernehmen. Hinzu kommt die Aufgabe, geeignete weiterbetreuende Spezialisten zu finden und zu ihnen eine vertrauensvolle therapeutische Beziehung aufzubauen.

Die jeweiligen Typ-B-Zentren des ZSEK haben im Laufe der Zeit krankheitsspezifische Transitionskonzepte entwickelt, von denen Einige im Folgenden exemplarisch dargestellt sind.

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen im Kindesalter TraiN - Transition in der Nephrologie

Das Erwachsenwerden hält durch körperliche Veränderungen, die Loslösung vom Elternhaus oder die eigene Zukunftsplanung einige Herausforderungen bereit. Für chronisch nierenerkrankte Jugendliche ergeben sich in dieser Lebensphase zusätzliche spezifische Anforderungen – es werden etwa ein selbstständigeres Krankheitsmanagement oder eigenverantwortliche Terminabsprachen erwartet. Hinzu kommen Fragen rund um Sozialrecht oder die geeignete Berufswahl.

Der Prozess des Übergangs von der Kinder- und Jugendmedizin in die Erwachsenenmedizin wird als Transition bezeichnet. Der eigentliche Transfer findet in der Regel mit 18 Jahren statt. Er wird vom psychosozialen Team der Kinderneurologie der Uniklinik Köln mithilfe des „TraiN“-Programmes langfristig individuell begleitet.

Mit „TraiN – Transition in der Nephrologie“ bereiten wir Jugendliche ab 13 Jahren auf den Transfer in die Erwachsenenmedizin und die damit verbundene Selbstständigkeit bestmöglich vor. Das Ziel dabei ist, möglicher Überforderung, Schwierigkeiten in der Gesundheitskompetenz oder sogar Therapieabbrüchen und Fehlversorgung vorzubeugen. Dafür werden in regelmäßigen Sitzungen anknüpfend an stattfindende Ambulanztermine verschiedenste Themen und Übungen rund um das Erwachsenwerden, die eigene Identität und den bevorstehenden Arztwechsel besprochen und erarbeitet. Die bereitgestellte persönliche Transitionsmappe hilft dabei, den individuellen Transitionsfortschritt festzuhalten. Zusätzlich bieten wir begleitend Elterngespräche an, denn auch für diese bringt die Transition ihres Kindes Veränderungen in Zuständigkeiten und Verantwortung mit. Damit möchten wir letztlich allen Beteiligten einen reibungslosen Übergang gewährleisten.

Das „TraiN“-Programm wird darüber hinaus wissenschaftlich begleitet und durch eine jährliche Befragung regelmäßig geprüft und evaluiert. So ist eine Optimierung und Anpassung des Programmes an die Bedürfnisse der Jugendlichen und ihrer Familien gewährleistet.

„TraiN“ ist für Jugendliche und die gesamte Familie eine tolle Chance, ihre Gesundheit selbst in die Hand zu nehmen und ihre individuelle Zukunft eigenverantwortlich mitzugestalten!

Zentrum für seltene angeborene Lungenerkrankungen

Patientinnen und Patienten werden abhängig von ihrer psychomentalen und körperlichen Entwicklung möglichst ab dem 16. Geburtstag ohne Eltern von den unterschiedlichen Teammitgliedern (Ärzte, Psychosozialer Dienst, Physiotherapeuten, Ernährungsberater) gesehen. Im Anschluss an jeden Termin besteht weiterhin die Möglichkeit für die Eltern ihre Fragen zu besprechen. Dieses Vorgehen dient der Autonomieentwicklung der Jugendlichen.

Wiederum abhängig von ihrer psychomentalen und körperlichen Entwicklung möglichst ab dem 18. Geburtstag wechseln die Patientinnen und Patienten in die ärztliche Betreuung durch Internistinnen und Internisten. Die anderen Teammitglieder arbeiten altersübergreifend und sichern dadurch ein hohes Maß an Kontinuität.

Die Internistinnen und Internisten nehmen, ebenso wie Pädiater, an den wöchentlichen Patientenbesprechungen aller Patienten teil, so dass alle Teammitglieder über die Verläufe eines jeden Patienten kontinuierlich informiert sind.

Für die stationäre Versorgung stehen für Mukoviszidose-Patienten 2 Stationen zur Verfügung. Station Kinder 2 auf der Ebene 9 für Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene und Station 15a auf der Ebene 15 für ältere Erwachsene Patienten.

Die Entscheidung, wann ein Wechsel von der Station Kinder 2 auf die Station 15a erfolgt wird mit den Patienten gemeinsam getroffen. Die Fallführung auf Station liegt unabhängig vom Alter beim betreuenden Ambulanzarzt.

3.5 Register und Biobanken

Die Erforschung Seltener Erkrankungen ist maßgeblich von der Erfassung krankheitsspezifischer Daten in Registern und Biobanken abhängig. Dort werden Daten an einem Ort gebündelt und regelmäßige Datenauswertungen für Netzwerke Seltener Erkrankungen ermöglicht. Die erfassten Daten stellen die Grundlagen für viele Forschungsarbeiten und dienen so auch einer besseren Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten. Die Fachzentren des ZSEK erheben Daten zu den am Zentrum versorgten Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen. Diese Register enthalten sowohl genomische als auch klinische und bildgebende Daten. Ziel ist es, für eine Krankheit oder Krankheitsgruppe ein einziges nationales und internationales Register zu führen bzw. zu etablieren.

Soweit die Einverständniserklärung der Patientinnen und Patienten vorliegen, werden die Daten in lokalen Registern gesichert bzw. soweit vorhanden an anerkannte nationale oder internationale krankheits(gruppen)spezifische Register gemeldet. Dies geschieht unter Berücksichtigung der geltenden datenschutzrechtlichen Vorgaben und anerkannter Standards, die den institutsübergreifenden Datenaustausch sicherstellen. Die Fachzentren des ZSEK stellen ihre Daten wie oben beschrieben in verschiedenen Registern zur Verfügung.

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter:

- › „Brittle bone disease Consortium“ OI Foundation

Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und Erwachsenen:

- › European Rare Kidney Disease Reference Network
- › AD(H)PKD
- › FOrMe (FSGS Register)
- › HantaReg
- › Leptoscope
- › Fabry outcome survey FOS
- › FollowMe Register
- › FOrMe-Register für Menschen mit nephrotischem Syndrom jeden Alters
- › ARegPKD- sowie das ADPedKD-Register (internationale Register)

Zentrum für seltene dystone Bewegungsstörungen im Kindes- und Jugendalter:

- › GEPESTIM-Registerstudie (Studienleitung Köln)
- › pädMS-Register NRW (Studienleitung Datteln)
- › GNAO1-Registry i.R. der ESNEK-Erhebung (Studienleitung Köln)

Zentrum für seltene Augenerkrankungen:

- › Peters-Anomalie Register
- › Keratoplastikregister 2020
- › U-VA Kollagen-Quervernetzung
- › Register Akanthamöbenkeratitis
- › akuter Keratokonus Register
- › deutsches Boston KPro-register.
- › Registerstudien im Rahmen von www.aniridia-net.eu zur Aniridia
- › Tränenwegsfehlbildungen (Prof. Struck, Halle)
- › Bindehautmelanom (Frau Prof. Auw-Haedrich, Freiburg)
- › Merkel-Zell-Karzinom (Heindl, Köln)
- › Deutsches Glaukomkindregister

Zentrum für seltene angeborene Lungenerkrankungen:

- › Deutsches Mukoviszidose Register (Nährlich, Gießen) ECFS-patient-registry
- › "Bestilia"- The PCD Registry

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter:

- › "MyaReg" der Deutschen Myasthenie Gesellschaft e.V.
- › "SMArtCare" (Register zur Erfassung von Patienten mit spinaler Muskelatrophie und deren Therapie)

Zentrum für seltene Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko:

- › KPS-Register der GPOH
- › Fanconi Register (Ethikantrag gestellt)
- › Projekteinahme Krebsprädispositionssyndrome bei Überlebenden einer Krebserkrankung im Kindesalter (MHH)

3.6 Forschungstätigkeit/ laufende Studien

Im Folgenden befindet sich eine Übersicht der Studien, an denen die Fachzentren des ZSEK seit Gründung bis Ende des Jahres 2021 mitgewirkt haben.

Nur durch nationale und internationale Forschungsverbände ist, wegen der sehr kleinen Fallzahlen, eine translationale Erforschung Seltener Erkrankungen möglich. Es ist Aufgabe der Zentren für Seltene Erkrankungen, diese Forschungsverbände zu initiieren und zu unterstützen.

Die Initiierung und Teilnahme an Studien und Forschungsprojekten ist wesentlicher Bestandteil der Arbeit an den Typ-B-Zentren des ZSEK.

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen im Kindes- und Jugendalter:

- › Multizentrische, offene, einarmige Verlängerungsstudie zur Beurteilung der Wirksamkeit, Sicherheit und Pharmakokinetik von Denosumab bei Kindern mit Osteogenesis imperfecta (Protokollnummer Amgen 20130173)
- › Prospektive, multizentrische, einarmige Studie zur Beurteilung der langfristigen Sicherheit und Wirksamkeit einer aktuellen oder vorherigen Behandlung mit Denosumab bei Kindern mit Osteogenesis imperfecta (Protokollnummer Amgen 20170534)
- › internationale, prospektive Registerstudie zur Untersuchung des natürlichen Verlaufs bei Kindern mit Achondroplasie: Natural History Study bei Achondroplasie „Dreambird“ (Protokollnummer: TA46-002)
- › DFG-Research Unit FOR 2722: „Neue molekulare Determinanten der Homöostase der muskulo-skelettalen extrazellulären Matrix - ein systematischer Ansatz“ (FOR 2722).
- › BOOSTB4: In diesem EU-geförderten Projekt soll eine neue Therapie für schwere Verlaufsformen einer OI untersucht werden (KIBB01)
- › Einsatz von Antisklerostin bei OI durch Mutationen in WNT1

Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen bei Kindern und Erwachsenen:

- › RESTERN-Study (EudraCT No: 2016-002430-76, Principal investigator für Deutschland: Dr. Rasmus Ehren) Studie zum nephrotischen Syndrom
- › PREDICT-Trial (EudraCT-Nummer: 2013-000309-21, Principal Investigator für Deutschland) CAKUT-Formenkreis
- › AD(H)PKD Prospective analysis of ADPKD disease progression in patients with and without tolvaptan prospective cohort study (IIT) Roman-Ulrich Müller / Franziska Grundmann actively recruiting
- › ARegPKD Characterization of the clinical and genetic phenotype in ARPKD International registry study (IIT) Max Liebau actively recruiting
- › ADPedKD Characterization of the clinical phenotype in children with ADPKD International registry study (IIT) Max Liebau / Djalila Mekahli actively recruiting
- › RKD Characterization of novel genetic and molecular markers from biomaterial in renal ciliopathies exploratory study (IIT) Roman-Ulrich Müller / Bodo Beck / Max Liebau / Sandra Habbig actively recruiting DRKS
- › Tolvaptan PASS Post-authorization safety study of tolvaptan in ADPKD Pharma-sponsored Phase 4 Trial Roman-Ulrich Müller / Thomas Benzing actively recruiting ClinicalTrials.gov
- › STAGED-PKD Outcome trial of venglustat in ADPKD Pharma-sponsored Phase 2/3 RCT Roman-Ulrich Müller / Franziska Grundmann actively recruiting ClinicalTrials.gov
- › GLYCO-ADPKD In vivo microscopy to elucidate endothelial glycocalyx alterations in ADPKD Exploratory study (IIT) Thorsten Annecke / Roman-Ulrich Müller actively recruiting DRKS
- › Safety, Pharmacokinetics, Tolerability and Efficacy of Tolvaptan in Children and Adolescents with ADPKD First use of Tolvaptan in children with ADPKD Pharma-sponsored Phase 3b Trial Max Liebau Ongoing, not recruiting
- › ForMe Registry The German Focal Segmental Glomerulosclerosis and Minimal Change Disease Registry Registry (IIT) Paul Brinkkötter/Lutz Weber actively recruiting
- › 1293.10 A double-blind, randomised, placebo-controlled trial evaluating the effect of BI 655064 administered as sub-cutaneous injections, on renal response after one year of treatment, in patients with active lupus nephritis Pharma-sponsored Phase 2 Trial Franziska Grundmann/
- › Volker Burst Ongoing, not recruiting
- › IXChange A randomized, double-blind, double-dummy, active-controlled, multicenter, 2-part
- › Phase II study on replacement of steroids by IFX-1 in active granulomatosis with
- › Polyangiitis (GPA) and microscopic polyangiitis (MPA) Pharma-sponsored Phase 2 Trial Volker Burst /Franziska Grundmann actively recruiting
- › Fabry Outcome Survey A global, multinational, non-interventional, disease
- › registry with longitudinal data collection International registry study Christine Kurschat actively recruiting

- › Multicenter Female Fabry Study (MFFS) Impact of early ERT start on clinical manifestations in females with Fabry disease National registry study Christine Kurschat actively recruiting
- › FollowMe, A Prospective, Observational Registry of Patients with Fabry
- › Disease International registry study, Christine Kurschat actively recruiting
- › 4C-Studie : Studie zum kardiovaskulären Erkrankungsrisiko bei Kindern mit chronischer Niereninsuffizienz
- › CERTAIN Registry : Register zur "Nierentransplantation im Kindes- und Jugendalter" der Gesellschaft für Pädiatrische Nephrologie (GPN)
- › INTENT : Kontrollierte, randomisierte, offene, multizentrische Studie zur Initialtherapie des steroidsensiblen nephrotischen Syndroms bei Kindern: Mycophenolatmofetil vs. Prednison
- › Autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD) ADPKD - OPC-41061 (Tolvaptan)
- › KETO-ADPKD Studie: Ketogenic Dietary Interventions in Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease (ADPKD)
- › Please refer to this study by its ClinicalTrials.gov identifier (NCT number): NCT04680780
- › RESET-PKD Pilot study examining a ketogenic diet and 3-day fasting in ADPKD Longitudinal exploratory study (IIT) Roman-Ulrich Müller / Franziska Grundmann actively recruiting ClinicalTrials.gov

Zentrum für seltene dystone Bewegungsstörungen im Kindes- und Jugendalter:

- › STIM-CP-Studie (multizentrisch)
- › MS-Register (multizentrisch)
- › DYSCON-Studie (monozentrisch).
- › DYSAB: Der Effekt der Teilnahme am Programm "Auf die Beine" auf pädiatrische Patienten mit Dystonie (EK 19-1282).
- › GNAO1 natural history study, in Planung

Zentrum für seltene Augenerkrankungen:

- › DERMA-ER-DC 08 " A multicenter, randomized, two-armed, open-label phase III study to evaluate the vaccination with tumor RNA-loaded autologous dendritic cells versus observation of patients with resected monosomy 3 uveal melanoma"
- › IMCgp100-202 "A phase II randomized, open-label, multi-center study of the safety and efficacy of IMCgp100 compared with investigator choice in HLA-A*0201 positive patients with previously untreated advanced uveal melanoma" (Immunocore, Ltd.)
- › EPISODE Datenbankstudie (AZ 16-405) okuläre GvHD

Zentrum für seltene angeborene Lungenerkrankungen:

- › A Phase 2 Study of Galicafator/Navocafator/ABBV-119 in Subjects With Cystic Fibrosis Who are Homozygous or Heterozygous for the F508del Mutation (EudraCT number: 2020-005805-25 - in set up)
- › Study to Evaluate the Safety & Tolerability of MRT5005 Administered by Nebulization in Adults With Cystic Fibrosis (RESTORE-CF) (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03375047 - in set up)
- › A Multicentre, Randomised, Double-Blind, Placebo-Controlled, Crossover Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Dirocaftor/ Posenacaftor/Nesolicaftor in Subjects with Cystic Fibrosis Aged 18 Years or Older (CHOICES) (EudraCT number: 2020-000584-24 - in set up)
- › SMR 3372: A randomised, double-blind, dose finding study of inhaled alginate oligosaccharide (OligoG) vs placebo in patients with Cystic Fibrosis (CF) (EudraCT number: 2018-000378-30 - in set up)
- › VX20-445-119: A Phase 3b Open-label Study Evaluating the Long-term Safety and Efficacy of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor Combination Therapy in Cystic Fibrosis Subjects Ages 6 Years and Older Who Are Heterozygous for the F508del Mutation and a Minimal Function Mutation (F/MF) (EudraCT Number: 2020-001404-42 - March 2021 and ongoing)
- › VX19-445-116: A Phase 3b, Randomized, Placebo-controlled Study Evaluating the Efficacy and Safety of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor in Cystic Fibrosis Subjects 6 Through 11 Years of Age Who Are Heterozygous for the F508del Mutation and a Minimal Function Mutation (F/MF)(EudraCT Number: 2019-003554-86 - September 2020 until August 2021)
- › VX17-661-116 b: A Phase 3, Open-label, Rollover Study to Evaluate Anhang
- › VX19-445-115: A Phase 3b, Open-label Study Evaluating the Safety of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor Combination Therapy in Cystic Fibrosis Subjects (EudraCT Number: 2019-003455-11 - April 2020 until August 2021)
- › VX18-445-113: A Phase 3, Open-label Study Evaluating the long-term Safety of VX-445 Combination Therapy in Subjects with Cystic Fibrosis (EudraCT Number: 2018-004652-38 - January 2020 and ongoing)

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter:

- › ALXN1210-ALS (ALS-Therapiestudie, in Vorbereitung)
- › Pathogenese des GBS, bzw. seiner demyelinisierenden und axonalen Varianten: Insbesondere die Rolle von Autoantikörpern gegen neuronale Antigene steht hier im Fokus der Untersuchungen. Ein weiterer Schwerpunkt stellen Untersuchungen zur CIDP

und zur MMN dar.

- › Suche nach bisher nicht bekannten Gendefekten als Ursache seltener neuromuskulärer Erkrankungen (enge Kooperation mit dem Institut für Humangenetik, Frau Prof. Dr. Brunhilde Wirth, Dr. Mert Karakaya).
- › Es bestehen ferner enge Kooperationen mit grundlagenwissenschaftlich orientierten Laboren der biologischen Fakultät sowie mit dem Zentrum für molekulare Medizin (ZMMK) der Universität zu Köln.
- › Weitere klinische Studien umfassen die Kaukraftmessung bei SMA-Patienten in Zusammenarbeit mit der hiesigen Kieferklinik (Fr. Dr. Teresa Kruse) sowie eine MRT-Studie bei SMA-Patienten.
- › In einer retrospektiven Arbeit werden Hypothesen entwickelt, welche prädiktiven Marker in Therapieentscheidungen für oder gegen eine Thymektomie bei Myasthenie außerhalb gesicherter Indikationen einbezogen werden sollen (zusammen mit der Herz-Thorax-Chirurgie, Prof. Hekmat, Dr. Menghesha).

Zentrum für seltene oro- und kraniofaziale Fehlbildungen im Bereich des Schädels und Gesichts:

- › Genetik orofazialer Spalten: Zusammenarbeit mit dem Institut für Humangenetik, UKB, DFG-Projekt (grant FOR 423), Evaluation unterschiedlicher ursächlicher Genloci für einseitig totale und einseitig
- › partielle NSCL/P: Zusammenarbeit mit dem Institut für Humangenetik, UKB, Ethikantrag 12-153, Pränatale Diagnostik ausgeprägter skelettaler Dysgnathien (ausgeprägter Kieferfehlstellungen): Zusammenarbeit mit Pränataldiagnostikern in NRW und Hessen. Ethikantrag 12-068, Oral function in
- › SMA: Beurteilung der maximalen Kaukraft und Kaukraftermüdung (sowie weiterer Parameter der oralen Funktion) zur Evaluation der bulbären Funktion bei Patienten mit spinaler Muskelatrophie. Zusammenarbeit mit der Klinik und Poliklinik für Neurologie sowie Institut für Humangenetik der UKK und Logopädie der Uni Reha. Drittmittelgefördertes Projekt (Vertragspartner Biogen GmbH CU-Nr. 1200085/267-20)
- › Genetik von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und neuroendokrinen Störungen im Zusammenhang der Reproduktion - multizentrische Studie in Zusammenarbeit mit der Uniklinik Lausanne
- › Langzeitstudie zur Stabilität bei Patienten mit LKG unter Berücksichtigung von Dauer und Umfang der interdisziplinären Behandlung und Evaluierung der Determinanten von langfristiger mundgesundheitsbezogener Lebensqualität
- › Innovative Messtechnik für Nasendeformitäten bei Patienten mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- › Klinisch-therapeutische Studie über die chirurgischen Resultate der Lippe von Patient*innen mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalten
- › Oral function in SMA - Beurteilung der max. Kaukraft und Kaukraftermüdung (sowie weiterer Parameter der oralen Funktion) zur Evaluation der bulbären Funktion bei Patienten mit spinaler Muskelatrophie
- › Genetik orofazialer Spalten - Zusammenarbeit mit Uniklinik Bonn
- › Zentrum für seltene Syndrome mit erhöhtem Tumorrisiko:
- › 'GBA ZSE (1) Struktur Pers Fach!' !NB2046 Registers für Neuroblastome (Leiter: Prof. Simon)
- › Studie 'GBA ZSE (1) Struktur Pers Fach' !NB2045-LR für Niedrig- und Mittelrisikoneuroblastome
- › Studie Metro-NB 2012 für rezidierte Hochrisikoneuroblastome

Zentrum für genetisch bedingte Haut - und Bindegewebserkrankungen

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

Leitlinien und Konsensuspapieren

- › Auch die Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren - wenn möglich immer in Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe - sowie internationale Vernetzung mit anderen Expertise- und Referenzzentren sind ein wichtiger Bestandteil der Arbeit der jeweiligen Typ-B-Zentren
- › Das ZSEK und die zugeordneten Subzentren arbeiten aktiv an der Entwicklung von einheitlichen Diagnostik- und Therapiestandards für seltene Erkrankungen bzw. Gruppen von seltenen Erkrankungen mit. Dort, wo keine Leitlinien existieren, wurden Standardised Operating Procedures (SOP) entwickelt.

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen im Kindes - und Jugendalter

- › "Leitlinie: Hypoparathyreoidismus" Registrierungsnummer: 174-005, Entwicklungsstufe: S1, Federführende Fachgesellschaft(en): Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie e.V. (DGKED)"
- › "Leitlinie: Vitamin-D-Mangel-Rachitis" Registrierungsnummer: 174-007, Entwicklungsstufe: S1, Federführende Fachgesellschaft(en): Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie e.V. (DGKED)"

- › "Leitlinie: Rachitiden, hereditäre hypophosphatämische" Registrierungsnummer: 174-008, Entwicklungsstufe: S1, Federführende Fachgesellschaft(en): Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie e.V. (DGKED)"
- › "Leitlinie: Vitamin D-abhängige Rachitiden" Registrierungsnummer: 174-009, Entwicklungsstufe: S1, Federführende Fachgesellschaft(en): Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ)"

Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen im Kindesalter

- › AWMF-Leitlinie: „Idiopathisches Nephrotisches Syndrom im Kindesalter – Diagnostik und Therapie“ (AWMF Register-Nr. 166-001)
- › AWMF-Leitlinie „Hämolytisch-urämisches Syndrom im Kindesalter“ (AWMF Register-Nr. 166 – 002).
- › Handlungsempfehlungen zu „Recurrence of primary disease after pediatric renal transplantation“, ein Projekt von CERTAIN, ESPN und ERKNet
- › AWMF Leitlinien (S2K): Nierenzysten und zystische Nierenerkrankungen bei Kindern (AWMF Register-Nr. 166 – 003)
- › ERKNet und ESPN zu Rernaler Dysplasie (in Vorbereitung)
- › Consensus Empfehlung ERA zu den ISTH Leitlinien zur TTP
- › Consensus Statement zur Verwendung von Tolvaptan bei ADPKD
- › AWMF Leitlinie Nierenzellkarzinom (Anteil zu erblichen Tumorerkrankungen)
- › Patientenleitlinie Nierenzellkarzinom (Anteil zu erblichen Tumorerkrankungen)
- › ERKNet Consensus Statement zur Behandlung renaler Manifestationen bei Tuberöser Sklerose
- › U.a. Leitlinien: KDIGO ADPKD, Zystennieren, Nephrotisches Syndrom; Konsensus: ERKNet LUTO, ERKNet Dysplasie, ERKNet/ESPN/GPN/CERTAIN: Recurrence of FSGS after Rtx

Zentrum für seltene und erbliche Nierenerkrankungen im Erwachsenenalter

- › „On the use of tolvaptan for ADPKD - position statement on behalf of the ERA-EDTA Working Group of Inherited Kidney Diseases and ERK-NET“ (aktuell in Bearbeitung)
- › „Checkliste zur Erfassung einer möglichen erblichen Belastung bei Patienten mit Nierentumor“ (aktuell in Bearbeitung)
- › Zertifizierungskommission Uroonkologische Zentren (Nierenzellkarzinom), Vertreter der Arbeitsgemeinschaft für erbliche Tumorerkrankungen

Zentrum für seltene dystone Bewegungsstörungen im Kindes- und Jugendalter

- › ERN-RND Dystonie

Zentrum für seltene Augenerkrankungen

- › AWMF-Leitlinie: „Okuläre Graft-versus-Host Erkrankung“ (AWMF Register-Nr. 045-017)
- › Konsensus-SOP "Uveamelanom" des Netzwerks Onkologischer Spitzenzentren
- › Konsensus-SOP "Bindehautmelanom" des Netzwerks Onkologischer Spitzenzentren
- › NIH Consensus Group 2020 Graft-versus-Host Disease

Zentrum für seltene angeborene Lungenerkrankungen

- › AWMF-Leitlinie: „Mukoviszidose bei Kindern in den ersten beiden Lebensjahren: Diagnostik und Therapie“ (AWMF Register-Nr. 026-024)
- › AWMF-Leitlinie: „Lungenerkrankung bei Mukoviszidose“ Modul 1 (AWMF Register-Nr. 026-022)
- › AWMF-Leitlinie: „Lungenerkrankung bei Mukoviszidose“ Modul 2 (AWMF Register-Nr. 020-018)
- › Therapie der chronischen Pseudomonasinfektion bei Mukoviszidose
- › ECFS standards for the provision of variant specific therapies (modulators) for pwCF

Zentrum für seltene oro- und kraniofaziale Fehlbildungen des Schädels und Gesichts

- › Konsensustreffen: European Cleft and Craniofacial Initiative for Equality and in Care (ECCE) (Vertreter für Deutschland)
- › Verfassen von Leitlinien: Deutscher interdisziplinärer Arbeitskreis Lippen-Kiefer-Gaumenspalten/kraniofaziale Anomalien (Vorstand)
- › Leitlinie: Therapie der Lippen-Kiefer-Gaumen- Spalte

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter

- › AWMF-Leitlinie: „Diagnostik von Polyneuropathien“ (AWMF Register-Nr. 030-067)
- › Leitlinie: Diagnostik und Therapie seltener neurologischer Erkrankungen

Zentrum für genetisch bedingte Haut – und Bindegewebserkrankungen

- › AWMF-Leitlinie: „Diagnostik und Therapie der Ichthyosen“ (AWMF Register-Nr. 013-043)
- › SI-Leitlinien über die „Diagnostik und Versorgung von Ehlers-Danlos-Patienten“ noch in Planung.

3.7 Publikationen

Die Erforschung von seltenen Erkrankungen sowie die Entwicklung einheitlicher Diagnostik- und Therapiestandards ist ein zentraler Bestandteil der Arbeit des ZSEK sowie der angeschlossenen Typ-B Expertenzentren. Durch wissenschaftliche Publikationen werden die gewonnenen Erkenntnisse der Fachöffentlichkeit mit dem Ziel zugänglich gemacht, Wissen weiterzugeben und fachliche Diskussionen voranzubringen. Eine Publikationsliste für das Jahr 2021 befindet sich im Anhang dieses Berichts.

3.8 Lehre

Alle B-Zentrenleiter sind an der medizinischen Ausbildung beteiligt, das ZSEK stellt die Qualität über den Nachweis von Weiterbildungsmöglichkeiten sicher. Die Kontinuität für die medizinische Ausbildung im Bereich der Seltenen Erkrankungen ist durch Weiter- und Fortbildungsveranstaltungen, Wahlpflichtblöcke und Vorlesungen an der UKK fest verankert und alle Veranstaltungen finden regelmäßig statt.

An der Medizinischen Fakultät der Universität zu Köln findet das Studium der Humanmedizin seit dem Wintersemester 2003/2004 als Modellstudiengang statt. Im Curriculum wurde nicht nur ein besonderer Wert auf die konsequente Förderung von patientenorientierter und fächerübergreifender Lehre gelegt, sondern auch auf die frühe Auseinandersetzung mit wissenschaftlichen Fragestellungen.

Die Lehrinhalte für seltene Erkrankungen sind über die Fachblöcke und Blockpraktika verpflichtend für alle Studierende der Universität zu Köln. An der UKK werden alle ärztlichen Mitarbeiter in der Weiterbildung als Multiplikatoren zur jeweils zu versorgenden Seltenen Erkrankung geschult, dies geschieht im Rahmen von Mittagsfortbildungen, Rotationen, Assistentencurriculae etc.

4 Qualitätsverbessernde Maßnahmen

Qualitätsmanagement ist eine Kernaufgabe des Zentrums für seltene Erkrankungen Köln. Unser Ziel ist es eine zeitnahe Diagnose zu stellen, damit Patienten wieder am sozialen und öffentlichen Leben teilhaben können. Patienten die eine Diagnose erhalten haben, können somit einer adäquaten und zielgerichteten Therapie zugeführt werden. Dazu ist es erforderlich Prozesse und Maßnahmen zu analysieren, zu verbessern und weiterzuentwickeln.

Das ZSEK führt zur Sicherung und Verbesserung der Qualität der medizinischen Versorgung regelmäßige Qualitätszirkel durch, hier identifizierte Verbesserungsmaßnahmen werden anhand eines PDCA-Zyklus dokumentiert, Maßnahmen werden konsentiert und umgesetzt sowie regelmäßig überprüft. Interne Abläufe können so für den Patienten optimiert werden und werden in einer SOP festgehalten.

Neben der Optimierung von Prozessen kommt der Vernetzung des ZSEK eine bedeutende Rolle zu, s. 2.1/ 3.1. Aufgrund der Seltenheit und der Komplexität der Erkrankungen werden viele Beteiligte Akteure in der Versorgungslandschaft benötigt vom niedergelassenen Arzt über die Patientenorganisation bis hin zu den ZSEs, um das Ziel einer zeitnahen Diagnosestellung bzw. Zuführung zu einer adäquaten Therapie zu erreichen.

Auf der Homepage des ZSEK wird jedes Jahr ein Qualitätsbericht veröffentlicht.

Anhang

Publikationsliste:

- 1:** Metry EL, Garrelfs SF, Peters-Sengers H, Hulton SA, Acquaviva C, Bacchetta J, Beck BB, Collard L, Deschênes G, Franssen C, Kemper MJ, Lipkin GW, Mandrile G, Mohebbi N, Mochhala SH, Oosterveld MJS, Prikhodina L, Hoppe B, Cochat P, Groothoff JW; OxalEurope Consortium. Long-Term Transplantation Outcomes in Patients With Primary Hyperoxaluria Type 1 Included in the European Hyperoxaluria Consortium (OxalEurope) Registry. *Kidney Int Rep.* 2021 Nov 26;7(2):210-220. doi: 10.1016/j.ekir.2021.11.006. PMID: 35155860; PMCID: PMC8821040.
- 2:** Altay L, Liakopoulos S, Berghold A, Rosenberger KD, Ernst A, de Breuk A, den Hollander AI, Fauser S, Schick T. Genetic and environmental risk factors for reticular pseudodrusen in the EUGENDA study. *Mol Vis.* 2021 Dec 31;27:757-767. PMID: 35136347; PMCID: PMC8763662.
- 3:** Affeldt P, Koehler FC, Brensing KA, Adam V, Burian J, Butt L, Gies M, Grundmann F, Hinrichs S, Johannis W, Kalisch N, Meyer-Delpho M, Oehm S, Platen E, Schöler C, Heger E, Steger G, Stippel D, Ziegelhöfer A, Benzing T, Klein F, Kurschat C, Müller RU, Cristanziano VD. Immune Responses to SARS-CoV-2 Infection and Vaccination in Dialysis Patients and Kidney Transplant Recipients. *Microorganisms.* 2021 Dec 21;10(1):4. doi: 10.3390/microorganisms10010004. PMID: 35056453; PMCID: PMC8779774.
- 4:** Koy A, Kühn AA, Huebl J, Schneider GH, van Riesen AK, Eckenweiler M, Rensing-Zimmermann C, Coenen VA, Krauss JK, Saryyeva A, Hartmann H, Haeussler M, Volkman J, Matthies C, Horn A, Schnitzler A, Vesper J, Gharabaghi A, Weiss D, Bevtov A, Marks W, Pomykal A, Monbaliu E, Borck G, Mueller J, Prinz-Langenohl R, Dembek T, Visser-Vandewalle V, Wirths J, Schiller P, Hellmich M, Timmermann L; STIM-CP investigators. Quality of Life After Deep Brain Stimulation of Pediatric Patients with Dyskinetic Cerebral Palsy: A Prospective, Single-Arm, Multicenter Study with a Subsequent Randomized Double-Blind Crossover (STIM-CP). *Mov Disord.* 2022 Apr;37(4):799-811. doi: 10.1002/mds.28898. Epub 2021 Dec 29. PMID: 34967053.
- 5:** Bockler A, Ferrari N, Deibert C, Flöck A, Merz WM, Gembruch U, Ehrhardt C, Dötsch J, Joisten C. Relationship between Physical Activity and the Metabolic, Inflammatory Axis in Pregnant Participants. *Int J Environ Res Public Health.* 2021 Dec 14;18(24):13160. doi: 10.3390/ijerph182413160. PMID: 34948770; PMCID: PMC8701987.
- 6:** Achterrath S, Kruse T, Neuschulz J, Graf I, Zöller J, Braumann B. Reducing the Burden of Care: Multidisciplinary Management of Late-Manifested Crouzon Syndrome-A Case Report. *Children (Basel).* 2021 Dec 3;8(12):1122. doi: 10.3390/children8121122. PMID: 34943318; PMCID: PMC8700770.
- 7:** Sutharsan S, McKone EF, Downey DG, Duckers J, MacGregor G, Tullis E, Van Braeckel E, Wainwright CE, Watson D, Ahluwalia N, Bruinsma BG, Harris C, Lam AP, Lou Y, Moskowitz SM, Tian S, Yuan J, Waltz D, Mall MA; VX18-445-109 study group. Efficacy and safety of elxacaftor plus tezacaftor plus ivacaftor versus tezacaftor plus ivacaftor in people with cystic fibrosis homozygous for F508del- CFTR: a 24-week, multicentre, randomised, double-blind, active-controlled, phase 3b trial. *Lancet Respir Med.* 2022 Mar;10(3):267-277. doi: 10.1016/S2213-2600(21)00454-9. Epub 2021 Dec 20. PMID: 34942085.
- 8:** Koehler S, Odenthal J, Ludwig V, Unnersjö Jess D, Höhne M, Jüngst C, Grawe F, Helmstädter M, Janku JL, Bergmann C, Hoyer PF, Hagmann HH, Walz G, Bloch W, Niessen C, Schermer B, Wodarz A, Denholm B, Benzing T, Iden S, Brinkkoetter PT. Scaffold polarity proteins Par3A and Par3B share redundant functions while Par3B acts independent of atypical protein kinase C/Par6 in podocytes to maintain the kidney filtration barrier. *Kidney Int.* 2022 Apr;101(4):733-751. doi: 10.1016/j.kint.2021.11.030. Epub 2021 Dec 17. PMID: 34929254.
- 9:** Grandoch A, Peterke N, Hokamp NG, Zöller JE, Lichenstein T, Neugebauer J. 1.5 T MRI with a Dedicated Dental Signal-Amplification Coil as Noninvasive, Radiation-Free Alternative to CBCT in Presurgical Implant Planning Procedures. *Int J Oral Maxillofac Implants.* 2021 Nov-Dec;36(6):1211-1218. doi: 10.11607/jomi.8103. PMID: 34919623.
- 10:** Park J, Reilaender A, Petry-Schmelzer JN, Stöbe P, Cordts I, Harmuth F, Rautenberg M, Woerz SE, Demidov G, Sturm M, Ossowski S, Schwaibold EMC, Wunderlich G, Paus S, Saft C, Haack TB. Transcript-Specific Loss-of-Function Variants in *VPS16* Are Enriched in Patients With Dystonia. *Neurol Genet.* 2021 Dec 7;8(1):e644. doi: 10.1212/NXG.0000000000000644. PMID: 34901436; PMCID: PMC8656243.
- 11:** Liebau MC, Mekahli D. Translational research approaches to study pediatric polycystic kidney disease. *Mol Cell Pediatr.* 2021 Dec 9;8(1):20. doi: 10.1186/s40348-021-00131-x. PMID: 34882278; PMCID: PMC8660924.
- 12:** Ghosh SG, Becker K, Huang H, Salazar TD, Chai G, Salpietro V, Al-Gazali L, Waisfisz Q, Wang H, Vaux KK, Stanley V, Manole A, Akpulat U, Weiss MM, Efthymiou S, Hanna MG, Minetti C, Striano P, Pisciotta L, De Grandis E, Altmüller J, Weixler L, Nürnberg P, Thiele H, Yis U, Okur TD, Polat AI, Amiri N, Doosti M, Karimani EG, Toosi MB, Haddad G, Karakaya M, Wirth B, van Hagen JM, Wolf NI, Maroofian R, Houlden H, Cirak S, Gleeson JG. Biallelic Mutations in *ADPRHL2*, Encoding ADP-Ribosylhydrolase 3, Lead to a Degenerative Pediatric Stress-Induced Epileptic Ataxia Syndrome. *Am J Hum Genet.* 2021 Dec 2;108(12):2385. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.11.013. Erratum for: *Am J Hum Genet.* 2018 Sep 6;103(3):431-439. PMID: 34861176; PMCID: PMC8715173.
- 13:** Butt L, Unnersjö-Jess D, Höhne M, Hahnfeldt R, Reilly D, Rinschen MM, Plagmann I, Diefenhardt P, Brähler S, Brinkkötter PT, Brismar H, Blom H, Schermer B, Benzing T. Super-Resolution Imaging of the Filtration Barrier Suggests a Role for Podocin R229Q in Genetic Predisposition to Glomerular Disease. *J Am Soc Nephrol.* 2022 Jan;33(1):138-154. doi: 10.1681/ASN.2020060858. Epub 2021 Dec 1. PMID: 34853150; PMCID: PMC8763184.
- 14:** Kodde A, Mischke M, Rakhshandehroo M, Voggel J, Fink G, Nüsken E, Rauh M, van der Beek EM, Dötsch J, Nüsken KD. The effect of dietary lipid quality in early life on serum LysoPC(18:2) levels and their association with adult blood glucose levels in intrauterine growth restricted rats. *Nutr Metab (Lond).* 2021 Nov 27;18(1):101. doi: 10.1186/s12986-021-00614-8. PMID: 34838065; PMCID: PMC8627018.
- 15:** Breuer S, Kasper P, Vohlen C, Janoschek R, Hoffmann T, Appel S, Müller-Limberger E, Mesaros A, Rose-John S, Garbers C, Müller S, Lackmann JW, Mahabir E, Dötsch J, Hucklenbruch-Rother E, Bae-Gartz I. Brain-Restricted Inhibition of IL-6 Signaling Mildly Affects Metabolic Consequences of Maternal Obesity in Male Offspring. *Nutrients.* 2021 Oct 23;13(11):3735. doi: 10.3390/nu13113735. PMID: 34835991; PMCID: PMC8618896.
- 16:** Vohlen C, Mohr J, Fomenko A, Kuiper-Makris C, Grzembke T, Aydogmus R, Wilke R, Hirani D, Dötsch J, Alejandre Alcazar MA. Dynamic Regulation of GH-IGF1 Signaling in Injury and Recovery in Hyperoxia-Induced Neonatal Lung Injury. *Cells.* 2021 Oct 29;10(11):2947. doi: 10.3390/cells10112947. PMID: 34831169; PMCID: PMC8616454.
- 17:** Buettner JM, Sime Longang JK, Gerstner F, Apel KS, Blanco-Redondo B, Sowoidnich L, Janzen E, Langenhan T, Wirth B, Simon CM. Central synaptopathy is the most conserved feature of motor circuit pathology across spinal muscular atrophy mouse models. *iScience.* 2021 Oct 30;24(11):103376. doi: 10.1016/j.isci.2021.103376. PMID: 34825141; PMCID: PMC8605199.
- 18:** Hackl A, Zed SEDA, Diefenhardt P, Binz-Lotter J, Ehren R, Weber LT. The role of the immune system in idiopathic nephrotic syndrome. *Mol Cell Pediatr.* 2021 Nov 18;8(1):18. doi: 10.1186/s40348-021-00128-6. PMID: 34792685; PMCID: PMC8600105.
- 19:** Reusch B, Bartram MP, Dafinger C, Palacio-Escat N, Wenzel A, Fenton RA, Saez-Rodriguez J, Schermer B, Benzing T, Altmüller J, Beck BB, Rinschen MM. *MAGED2* controls vasopressin-induced aquaporin-2 expression in collecting duct cells. *J Proteomics.* 2022 Feb 10;252:104424. doi: 10.1016/j.jprot.2021.104424. Epub 2021 Nov 12. PMID: 34775100.

- 20:** Fazeli W, Bamborschke D, Moawia A, Bakhtiari S, Tafakhori A, Giersdorf M, Hahn A, Weik A, Kolzter K, Shafiee S, Jin SC, Körber F, Lee-Kirsch MA, Darvish H, Cirak S, Krueer MC, Koy A. The phenotypic spectrum of PCDH12 associated disorders - Five new cases and review of the literature. *Eur J Paediatr Neurol.* 2022 Jan;36:7-13. doi: 10.1016/j.ejpn.2021.10.011. Epub 2021 Oct 30. PMID: 34773825.
- 21:** Riedmeier M, Decarolis B, Haubitz I, Müller S, Uttinger K, Börner K, Reibetanz J, Wiegering A, Härtel C, Schlegel PG, Fassnacht M, Wiegering V. Adrenocortical Carcinoma in Childhood: A Systematic Review. *Cancers (Basel).* 2021 Oct 20;13(21):5266. doi: 10.3390/cancers13215266. PMID: 34771430; PMCID: PMC8582500.
- 22:** Koehler FC, Blomberg L, Brehm TT, Büttner S, Cornely OA, Degen O, Di Cristanziano V, Dolff S, Eberwein L, Hoxha E, Hoyer-Allo KJR, Rudolf S, Späth MR, Wanken M, Müller RU, Burst V. Development and design of the Hantavirus registry - HantaReg - for epidemiological studies, outbreaks and clinical studies on hantavirus disease. *Clin Kidney J.* 2021 Mar 5;14(11):2365-2370. doi: 10.1093/cjk/sfab053. PMID: 34754431; PMCID: PMC8573013.
- 23:** Ring J, Beyer K, Bircher A, Biedermann T, Fischer M, Fuchs T, Heller AR, Hoffmann F, Huttegger I, Jakob T, Klimek L, Kopp MV, Kugler C, Lange L, Pfaar O, Rietschel E, Rueff F, Schnadt S, Seifert R, Stöcker B, Treudler R, Vogelberg C, Werfel T, Worm M, Sitter H, Brockow K. Kurzfassung der Leitlinie "Akuttherapie und Management der Anaphylaxie - Update 2021" für Patienten und Angehörige. *Allergo J.* 2021;30(7):24-31. German. doi: 10.1007/s15007-021-4907-5. Epub 2021 Nov 8. PMID: 34744321; PMCID: PMC8560215.
- 24:** Kaczmarek AT, Bender D, Gehling T, Kohl JB, Daimagüler HS, Santamaria-Araujo JA, Liebau MC, Koy A, Cirak S, Schwarz G. A defect in molybdenum cofactor binding causes an attenuated form of sulfite oxidase deficiency. *J Inheret Metab Dis.* 2022 Mar;45(2):169-182. doi: 10.1002/jimd.12454. Epub 2021 Nov 24. PMID: 34741542.
- 25:** Burgmaier K, Kilian S, Arbeiter K, Atmis B, Büscher A, Derichs U, Dursun I, Duzova A, Eid LA, Galiano M, Gessner M, Gokce I, Haefner K, Hooman N, Jankauskiene A, Körber F, Longo G, Massella L, Mekahli D, Miloševski-Lomić G, Nalcacioglu H, Rus R, Shroff R, Stabouli S, Weber LT, Wygoda S, Yilmaz A, Zachwieja K, Zagodzón I, Dötsch J, Schaefer F, Liebau MC; ARegPKD Consortium. Early childhood height-adjusted total kidney volume as a risk marker of kidney survival in ARPKD. *Sci Rep.* 2021 Nov 4;11(1):21677. doi: 10.1038/s41598-021-00523-z. PMID: 34737334; PMCID: PMC8568977.
- 26:** Seufert L, Benzing T, Ignarski M, Müller RU. RNA-binding proteins and their role in kidney disease. *Nat Rev Nephrol.* 2022 Mar;18(3):153-170. doi: 10.1038/s41581-021-00497-1. Epub 2021 Nov 3. PMID: 34732838.
- 27:** Waseem SS, Moawia A, Budde B, Tariq M, Khan A, Ali Z, Khan S, Iqbal M, Malik NA, Haque SU, Altmüller J, Thiele H, Hussain MS, Cirak S, Baig SM, Nürnberg P. A Homozygous *AKNA* Frameshift Variant Is Associated with Microcephaly in a Pakistani Family. *Genes (Basel).* 2021 Sep 24;12(10):1494. doi: 10.3390/genes12101494. PMID: 34680889; PMCID: PMC8535656.
- 28:** Liebau MC. Is There a Functional Role of Mitochondrial Dysfunction in the Pathogenesis of ARPKD? *Front Med (Lausanne).* 2021 Oct 5;8:739534. doi: 10.3389/fmed.2021.739534. PMID: 34676227; PMCID: PMC8523777.
- 29:** Schlingmann KP, Jouret F, Shen K, Nigam A, Arjona FJ, Dafinger C, Houllier P, Jones DP, Kleinerüschkamp F, Oh J, Godefroid N, Eltan M, Güran T, Burtey S, Parotte MC, König J, Braun A, Bos C, Ibars Serra M, Rehmann H, Zwartkruis FJT, Renkema KY, Klingel K, Schulze-Bahr E, Schermer B, Bergmann C, Altmüller J, Thiele H, Beck BB, Dahan K, Sabatini D, Liebau MC, Vargas-Poussou R, Knoers NVAM, Konrad M, de Baaij JHF. mTOR-Activating Mutations in *RRAGD* Are Causative for Kidney Tubulopathy and Cardiomyopathy. *J Am Soc Nephrol.* 2021 Nov;32(11):2885-2899. doi: 10.1681/ASN.2021030333. Epub 2021 Oct 4. PMID: 34607910; PMCID: PMC8806087.
- 30:** Ring J, Beyer K, Biedermann T, Bircher A, Fischer M, Fuchs T, Heller A, Hoffmann F, Huttegger I, Jakob T, Klimek L, Kopp MV, Kugler C, Lange L, Pfaar O, Rietschel E, Rueff F, Schnadt S, Seifert R, Stöcker B, Treudler R, Vogelberg C, Werfel T, Worm M, Sitter H, Brockow K. Messages for patients and relatives from the 2021 update of the guideline on acute therapy and management of anaphylaxis. *Allergo J Int.* 2021 Sep 27;1-6. doi: 10.1007/s40629-021-00185-3. Epub ahead of print. PMID: 34603937; PMCID: PMC8475294.
- 31:** Kühne L, Völker LA, Hagmann H, Hägele H, Osterholt T, Eichenauer DA, Thomas A, Breuer J, Grüttner B, Gottschalk I, Kann M, Benzing T, Thevis M, Müller AM, Brinkkoetter PT. First use of the anti-VWF nanobody caplacizumab to treat iTTP in pregnancy. *Br J Haematol.* 2022 Feb;196(3):e30-e33. doi: 10.1111/bjh.17833. Epub 2021 Sep 29. PMID: 34585743.
- 32:** Mangold N, Pippin J, Unnersjoe-Jess D, Koehler S, Shankland S, Brähler S, Schermer B, Benzing T, Brinkkoetter PT, Hagmann H. The Atypical Cyclin-Dependent Kinase 5 (Cdk5) Guards Podocytes from Apoptosis in Glomerular Disease While Being Dispensable for Podocyte Development. *Cells.* 2021 Sep 18;10(9):2464. doi: 10.3390/cells10092464. PMID: 34572114; PMCID: PMC8470701.
- 33:** Hoernberg M, Schwenzfuer R, Berthold F, Simon T, Hero B. Hypercalcemia is a frequent side effect of 13-cis-retinoic acid treatment in patients with high-risk neuroblastoma. *Pediatr Blood Cancer.* 2022 Feb;69(2):e29374. doi: 10.1002/pbc.29374. Epub 2021 Sep 26. PMID: 34569150.
- 34:** Lentzen MP, Riekert M, Grozinger P, Zirk M, Nickenig HJ, Zöller JE, Kreppel M. Anatomical and volumetric analysis of fibro-osseous lesions of the craniofacial skeleton. *J Craniomaxillofac Surg.* 2021 Dec;49(12):1113-1118. doi: 10.1016/j.jcms.2021.09.006. Epub 2021 Sep 20. PMID: 34563422.
- 35:** Hodecker L, Bourauel C, Braumann B, Kruse T, Christ H, Scharf S. Sliding behaviour and surface quality after static air polishing of conventional and modern bracket materials : In vitro analysis. *J Orofac Orthop.* 2021 Sep 23. English. doi: 10.1007/s00056-021-00352-9. Epub ahead of print. PMID: 34554279.
- 36:** Lentzen MP, Riekert M, Zirk M, Nickenig HJ, Zöller JE, Kreppel M. A Volumetric and Morphological Analysis of Recurrent Odontogenic Keratocysts by Semiautomatic Segmentation. *J Craniofac Surg.* 2021 Sep 17. doi: 10.1097/SCS.00000000000008161. Epub ahead of print. PMID: 34538797.
- 37:** Maison N, Herbrüggen H, Schaub B, Schaubberger C, Foth S, Grychtol R, Abdo M, Watz H, Nikolaizik W, Rabe KF, Kopp MV, Hansen G, von Mutius E, Bahmer T, Omony J; ALLIANCE study group. Impact of imposed social isolation and use of face masks on asthma course and mental health in pediatric and adult patients with recurrent wheeze and asthma. *Allergy Asthma Clin Immunol.* 2021 Sep 16;17(1):93. doi: 10.1186/s13223-021-00592-9. PMID: 34530911; PMCID: PMC8444172.
- 38:** Fischer DC, Smith C, De Zan F, Bacchetta J, Bakkaloglu SA, Agbas A, Anarat A, Aoun B, Askiti V, Azukaitis K, Bayazit A, Bulut IK, Canpolat N, Borzych-Dużałka D, Duzova A, Habbig S, Krid S, Licht C, Litwin M, Obyrcki L, Paglialonga F, Rahn A, Ranchin B, Samaille C, Shenoy M, Sinha MD, Spasojevic B, Stefanidis CJ, Vidal E, Yilmaz A, Fischbach M, Schaefer F, Schmitt CP, Shroff R. Hemodiafiltration Is Associated With Reduced Inflammation and Increased Bone Formation Compared With Conventional Hemodialysis in Children: The HDF, Hearts and Heights (3H) Study. *Kidney Int Rep.* 2021 Jul 6;6(9):2358-2370. doi: 10.1016/j.ekir.2021.06.025. PMID: 34514197; PMCID: PMC8418977.
- 39:** Berthold F, Ernst A, Ackermann S, Bartenhagen C, Christiansen H, Hero B, Rosswog C, von Schweinitz D, Klingebiel T, Schmid I, Simon T, Fischer M. Genetic Alterations and Resectability Predict Outcome in Patients with Neuroblastoma Assigned to High-Risk Solely by *MYCN* Amplification. *Cancers (Basel).* 2021 Aug 28;13(17):4360. doi: 10.3390/cancers13174360. PMID: 34503173; PMCID: PMC8430929.
- 40:** Joachim A, Dewald F, Suárez I, Zemlin M, Lang I, Stutz R, Marthaler A, Bosse HM, Lübke N, Münch J, Bernard MA, Jeltsch K, Tönshoff B, Weidner N, Kräusslich HG,

- Birzele L, Hübner J, Schmied P, Meyer-Bühn M, Horemheb-Rubio G, Cornely OA, Haverkamp H, Wiesmüller G, Fätkenheuer G, Hero B, Kaiser R, Dötsch J, Rybniker J; B-FAST study group. Pooled RT-qPCR testing for SARS-CoV-2 surveillance in schools - a cluster randomised trial. *EClinicalMedicine*. 2021 Sep;39:101082. doi: 10.1016/j.eclinm.2021.101082. Epub 2021 Aug 25. PMID: 34458708; PMCID: PMC8384501.
- 41:** van Koningsbruggen-Rietschel S, Dunlevy F, Bulteel V, Hayes K, Verbrugge A, Janssens HM, Dufeu N, Simmonds NJ, Dupont LJ, Downey DG. Protecting clinical trials in cystic fibrosis during the SARS-CoV-2 pandemic: risks and mitigation measures. *Trials*. 2021 Aug 28;22(1):578. doi: 10.1186/s13063-021-05457-5. PMID: 34454570; PMCID: PMC8402966.
- 42:** Buller J, Noetzel N, Kröger N, Zöller JE, Zirk M. Outcomes of the Nonendoscopic Transoral Approach to Subcondylar Mandible Fractures. *J Oral Maxillofac Surg*. 2022 Jan;80(1):114-120. doi: 10.1016/j.joms.2021.07.026. Epub 2021 Jul 30. PMID: 34453908.
- 43:** Meyer M, Holfter A, Ruebsteck E, Gruell H, Dewald F, Koerner RW, Klein F, Lehmann C, Huenseler C, Weber LT. The Alpha Variant (B.1.1.7) of SARS-CoV-2 in Children: First Experience from 3544 Nucleic Acid Amplification Tests in a Cohort of Children in Germany. *Viruses*. 2021 Aug 12;13(8):1600. doi: 10.3390/v13081600. PMID: 34452464; PMCID: PMC8402740.
- 44:** Di Cristanziano V, Affeldt P, Trappe M, Wirtz M, Heger E, Knops E, Kaiser R, Stippel D, Müller RU, Holtick U, Scheid C, Kann M, Kurschat CE, Grundmann F. Combined Therapy with Intravenous Immunoglobulins, Letemovir and (Val-) Ganciclovir in Complicated Courses of CMV-Infection in Transplant Recipients. *Microorganisms*. 2021 Aug 4;9(8):1666. doi: 10.3390/microorganisms9081666. PMID: 34442744; PMCID: PMC8398864.
- 45:** Mussinghoff P, Kortüm K, Gutfleisch M, Spital G, Hansmann E, Ach T, Liakopoulos S, Eter N, Pauleikhoff D, Lommatzsch A. Standardisierung in der Bildgebung umsetzen - Ein Plädoyer für den „Digital Imaging and Communication in Medicine“ (DICOM)-Standard in der Augenheilkunde [Implementing standardization in imaging-A plea for the Digital Imaging and Communication in Medicine (DICOM) standard in ophthalmology]. *Ophthalmologie*. 2021 Oct;118(10):982-985. German. doi: 10.1007/s00347-021-01488-0. Epub 2021 Aug 20. PMID: 34415379.
- 46:** Louwen F, Wagner U, Abou-Dakn M, Dötsch J, Lawrenz B, Ehm D, Surbek D, Essig A, Greening M, Schäfers R, Mattern E, Waterstradt IC, Kästner R, Lütje W, Kranke P, Messroghli L, Wenk M, Kehl S, Schlöber R, Lüdemann K, Maier B, Misselwitz B, Heller G, Bosch A, Nielsen R, Rothe C, Sirsch E, Kalberer BS, Vogel T, von Kaisenberg C, Nothacker M, Hülsewiesche B, Allert R, Jennewein L. Caesarean Section. Guideline of the DGGG, OEGGG and SGGG (S3-Level, AWMF Registry No. 015/084, June 2020). *Geburtshilfe Frauenheilkd*. 2021 Aug;81(8):896-921. doi: 10.1055/a-1529-6141. Epub 2021 Aug 9. PMID: 34393255; PMCID: PMC8354346.
- 47:** Kołbuc M, Bieniaś B, Habbig S, Kołek MF, Szczepańska M, Kiliś-Pstrusińska K, Wasilewska A, Adamczyk P, Motyka R, Tkaczyk M, Sikora P, Beck BB, Zaniew M. Hyperuricemia Is an Early and Relatively Common Feature in Children with *<i>HNF1B</i>* Nephropathy but Its Utility as a Predictor of the Disease Is Limited. *J Clin Med*. 2021 Jul 24;10(15):3265. doi: 10.3390/jcm10153265. PMID: 34362049; PMCID: PMC8346958.
- 48:** Thölking G, Filensky B, Jehn U, Schütte-Nütgen K, Koch R, Kurschat C, Pavenstädt H, Suwelack B, Reuter S, Kuypers D. Increased renal function decline in fast metabolizers using extended-release tacrolimus after kidney transplantation. *Sci Rep*. 2021 Aug 2;11(1):15606. doi: 10.1038/s41598-021-95201-5. PMID: 34341448; PMCID: PMC8329201.
- 49:** Koehler FC, Späth MR, Hoyer-Allo KJR, Müller RU. Mechanisms of Caloric Restriction-Mediated Stress-Resistance in Acute Kidney Injury. *Nephron*. 2021 Aug 2:1-5. doi: 10.1159/000517733. Epub ahead of print. PMID: 34340234.
- 50:** Butt L, Unnersjö-Jess D, Höhne M, Schermer B, Edwards A, Benzing T. A mathematical estimation of the physical forces driving podocyte detachment. *Kidney Int*. 2021 Nov;100(5):1054-1062. doi: 10.1016/j.kint.2021.06.040. Epub 2021 Jul 30. PMID: 34332959.
- 51:** Lagolio E, Demurtas J, Buzzetti R, Cortassa G, Bottone S, Spadafora L, Cocino C, Smith L, Benzing T, Polidori MC. A rapid and feasible tool for clinical decision making in community-dwelling patients with COVID-19 and those admitted to emergency departments: the Braden-LDH-Horowitz Assessment-BLITZ. *Intern Emerg Med*. 2022 Apr;17(3):839-844. doi: 10.1007/s11739-021-02805-w. Epub 2021 Jul 28. PMID: 34322832; PMCID: PMC8318055.
- 52:** Velmans C, O'Donnell-Luria AH, Argilli E, Tran Mau-Them F, Vitobello A, Chan MC, Fung JL, Rech M, Abicht A, Aubert Mucca M, Carmichael J, Chassaing N, Clark R, Coubes C, Denommé-Pichon AS, de Dios JK, England E, Funalot B, Gerard M, Joseph M, Kennedy C, Kumps C, Willems M, van de Laar IMBH, Aarts-Tesselaar C, van Slegtenhorst M, Lehalle D, Leppig K, Lessmeier L, Pais LS, Paterson H, Ramanathan S, Rodan LH, Superti-Furga A, Chung BHY, Sherr E, Netzer C, Schaaf CP, Erger F. O'Donnell-Luria-Rodan syndrome: description of a second multinational cohort and refinement of the phenotypic spectrum. *J Med Genet*. 2021 Jul 28;jmedgenet-2020-107470. doi: 10.1136/jmedgenet-2020-107470. Epub ahead of print. PMID: 34321323.
- 53:** Edwards A, Salant D, Benzing T. Insights into Glomerular Filtration and Albuminuria. Reply. *N Engl J Med*. 2021 Jul 29;385(5):478. doi: 10.1056/NEJMc2108129. PMID: 34320302.
- 54:** Höfheld J, Benzing T, Bloch W, Fürst DO, Gehlert S, Hesse M, Hoffmann B, Hoppe T, Huesgen PF, Köhn M, Kolanus W, Merkel R, Niessen CM, Pokrzywa W, Rinschen MM, Wachten D, Warscheid B. Maintaining proteostasis under mechanical stress. *EMBO Rep*. 2021 Aug 4;22(8):e52507. doi: 10.15252/embr.202152507. Epub 2021 Jul 26. PMID: 34309183; PMCID: PMC8339670.
- 55:** Petry-Schmelzer JN, Keller N, Karakaya M, Wirth B, Fink GR, Wunderlich G. VPS13D: One Family, Same Mutations, Two Phenotypes. *Mov Disord Clin Pract*. 2021 May 5;8(5):803-806. doi: 10.1002/mdc.3.13232. PMID: 34307758; PMCID: PMC8287157.
- 56:** Höfer K, Turnowsky A, Ehren R, Taylan C, Plum G, Witte H, Noack MJ, Weber LT. The impact of a needs-oriented dental prophylaxis program on bacteremia after toothbrushing and systemic inflammation in children, adolescents, and young adults with chronic kidney disease. *Pediatr Nephrol*. 2022 Feb;37(2):403-414. doi: 10.1007/s00467-021-05153-1. Epub 2021 Jul 23. PMID: 34297188; PMCID: PMC8816805.
- 57:** Thomassen JC, Trojan T, Walz M, Vohlen C, Fink G, Rietschel E, Alejandre Alcazar MA, van Koningsbruggen-Rietschel S. Reduced neutrophil elastase inhibitor elafin and elevated transforming growth factor- β are linked to inflammatory response in sputum of cystic fibrosis patients with *<i>Pseudomonas aeruginosa</i>*. *ERJ Open Res*. 2021 Jul 19;7(3):00636-2020. doi: 10.1183/23120541.00636-2020. PMID: 34291109; PMCID: PMC8287132.
- 58:** Ehren R, Habbig S. Real-world data of six patients with atypical hemolytic uremic syndrome switched to ravulizumab. *Pediatr Nephrol*. 2021 Oct;36(10):3281-3282. doi: 10.1007/s00467-021-05203-8. Epub 2021 Jul 17. PMID: 34274988; PMCID: PMC8445866.
- 59:** Kann M, Benzing T. Update 2021: COVID-19 aus Sicht der Nephrologie [Update 2021: COVID-19 from the perspective of nephrology]. *Dtsch Med Wochenschr*. 2021 Jul;146(13-14):915-917. German. doi: 10.1055/a-1449-5068. Epub 2021 Jul 13. PMID: 34256408.
- 60:** Lentzsch A, Schöllhorn L, Schnorr C, Siggel R, Liakopoulos S. Comparison of swept-source versus spectral-domain optical coherence tomography angiography for detection of macular neovascularization. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2022 Jan;260(1):113-119. doi: 10.1007/s00417-021-05229-6. Epub 2021 Jul 6. PMID: 34226972; PMCID: PMC8763780.
- 61:** Schneider C, Wassermann MK, Grether NB, Fink GR, Wunderlich G, Lehmann HC. Motor unit number estimation in adult patients with spinal muscular atrophy treated

- with nusinersen. *Eur J Neurol.* 2021 Sep;28(9):3022-3029. doi: 10.1111/ene.15005. Epub 2021 Jul 20. PMID: 34216082.
- 62:** Kuiper-Makris C, Selle J, Nüsken E, Dötsch J, Alejandre Alcazar MA. Perinatal Nutritional and Metabolic Pathways: Early Origins of Chronic Lung Diseases. *Front Med (Lausanne).* 2021 Jun 15;8:667315. doi: 10.3389/fmed.2021.667315. PMID: 34211985; PMCID: PMC8239134.
- 63:** Birtel J, Spital G, Book M, Habbig S, Bäumner S, Riehrer V, Beck BB, Rosenkranz D, Bolz HJ, Dahmer-Heath M, Herrmann P, König J, Charbel Issa P. NPHP1 gene-associated nephronophthisis is associated with an occult retinopathy. *Kidney Int.* 2021 Nov;100(5):1092-1100. doi: 10.1016/j.kint.2021.06.012. Epub 2021 Jun 19. PMID: 34153329.
- 64:** Riekert M, Schick VC, Schumacher L, Zöller JE, Kreppel M, Schick T. Volumetric Analysis and Clinical Outcome in 54 Patients with Retrobulbar Hematoma. *J Oral Maxillofac Surg.* 2021 Sep;79(9):1914-1920. doi: 10.1016/j.joms.2021.05.004. Epub 2021 May 14. PMID: 34153252.
- 65:** Lang GE, Stahl A, Voegeler J, Quiering C, Zaremba L, Lorenz K, Spital G, Liakopoulos S. Observational outcomes in proliferative diabetic retinopathy patients following treatment with ranibizumab, panretinal laser photocoagulation or combination therapy - The non-interventional second year follow-up to the PRIDE study. *Acta Ophthalmol.* 2022 Mar;100(2):e578-e587. doi: 10.1111/aos.14907. Epub 2021 Jun 14. PMID: 34121335.
- 66:** Erger F, Beck BB. A new era of treatment for primary hyperoxaluria type 1. *Nat Rev Nephrol.* 2021 Sep;17(9):573-574. doi: 10.1038/s41581-021-00449-9. PMID: 34113016.
- 67:** Ehren R, Benz MR, Brinkkötter PT, Dötsch J, Eberl WR, Gellermann J, Hoyer PF, Jordans I, Kamrath C, Kemper MJ, Latta K, Müller D, Oh J, Tönshoff B, Weber S, Weber LT; German Society for Pediatric Nephrology. Pediatric idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome: diagnosis and therapy -short version of the updated German best practice guideline (S2e) - AWMF register no. 166-001, 6/2020. *Pediatr Nephrol.* 2021 Oct;36(10):2971-2985. doi: 10.1007/s00467-021-05135-3. Epub 2021 Jun 6. PMID: 34091756; PMCID: PMC8445869.
- 68:** Ehren R, Benz MR, Brinkkötter PT, Dötsch J, Eberl WR, Gellermann J, Hoyer PF, Jordans I, Kamrath C, Kemper MJ, Latta K, Müller D, Oh J, Tönshoff B, Weber S, Weber LT; German Society for Pediatric Nephrology. Commentary on "Pediatric Idiopathic Steroid-sensitive Nephrotic Syndrome Diagnosis and Therapy - Short version of the updated German Best Practice Guideline (S2e)". *Pediatr Nephrol.* 2021 Oct;36(10):2961-2966. doi: 10.1007/s00467-021-05136-2. Epub 2021 Jun 5. PMID: 34091755; PMCID: PMC8445862.
- 69:** Bayram N, Kaçar Bayram A, Daimagüler HS, Salimi Dafsari H, Bamborschke D, Uyanik G, Erdogan M, Özsaygılı C, Pangal E, Yuvaci İ, Doğanay S, Gümüş H, Per H, Jungbluth H, Çırak S. Genotype-phenotype correlations in ocular manifestations of Marinesco-Sjögren syndrome: Case report and literature review. *Eur J Ophthalmol.* 2021 Jun 2;1120672112021291. doi: 10.1177/1120672112021291. Epub ahead of print. PMID: 34075802.
- 70:** Kasper P, Breuer S, Hoffmann T, Vohlen C, Janoschek R, Schmitz L, Appel S, Fink G, Hünzeler C, Quaas A, Demir M, Lang S, Steffen HM, Martin A, Schramm C, Bürger M, Mahabir E, Goeser T, Dötsch J, Hucklenbruch-Rother E, Bae-Gartz I. Maternal Exercise Mediates Hepatic Metabolic Programming via Activation of AMPK- PGIC α Axis in the Offspring of Obese Mothers. *Cells.* 2021 May 19;10(5):1247. doi: 10.3390/cells10051247. PMID: 34069390; PMCID: PMC8158724.
- 71:** Hoyer-Allo KJR, Späth MR, Hanssen R, Johnsen M, Brodesser S, Kaufmann K, Kiefer K, Koehler FC, Göbel H, Kubacki T, Grundmann F, Schermer B, Brüning J, Benzing T, Burst V, Müller RU. Modulation of Endocannabinoids by Caloric Restriction Is Conserved in Mice but Is Not Required for Protection from Acute Kidney Injury. *Int J Mol Sci.* 2021 May 22;22(11):5485. doi: 10.3390/ijms22115485. PMID: 34067475; PMCID: PMC8196977.
- 72:** Voggel J, Lubomirov L, Lechner F, Fink G, Nüsken E, Wohlfarth M, Pfitzer G, Shah-Hosseini K, Hellmich M, Alejandre Alcázar MA, Dötsch J, Nüsken KD. Vascular tone regulation in renal interlobar arteries of male rats is dysfunctional after intrauterine growth restriction. *Am J Physiol Renal Physiol.* 2021 Jul 1;321(1):F93-F105. doi: 10.1152/ajprenal.00653.2020. Epub 2021 May 31. PMID: 34056927.
- 73:** Heneweer C, Zirk M, Safi A, Smeets R, Malter W, Kröger N, Zöller JE, Maintz D, Zinser M. An Innovative Approach for Preoperative Perforator Flap Planning Using Contrast-enhanced B-flow Imaging. *Plast Reconstr Surg Glob Open.* 2021 May 21;9(5):e3547. doi: 10.1097/GOX.0000000000003547. PMID: 34036019; PMCID: PMC8140766.
- 74:** Schreuder MF, Ehren R, Weber LT. Inadequate Dosage of Mycophenolate Mofetil Is Likely to Yield Substandard Trial Results and Substandard Patient Care. *JAMA Pediatr.* 2021 Aug 1;175(8):869-870. doi: 10.1001/jamapediatrics.2021.1071. PMID: 34028491.
- 75:** Wolff L, Strathmann EA, Müller I, Mählich D, Veltman C, Niehoff A, Wirth B. Platin 3 in health and disease: a matter of balance. *Cell Mol Life Sci.* 2021 Jul;78(13):5275-5301. doi: 10.1007/s00018-021-03843-5. Epub 2021 May 23. PMID: 34023917; PMCID: PMC8257523.
- 76:** Naehrlich L, Orenti A, Dunlevy F, Kasmi I, Harutyunyan S, Pflieger A, Keegan S, Daneau G, Petrova G, Tješić-Drinković D, Yiallourou P, Bilkova A, Olesen HV, Burgel PR, Parulava T, Diamantea F, Párniczky A, McKone EF, Mei-Zahav M, Salvatore M, Colombo C, Aleksejeva E, Malakauskas K, Schlessner M, Fustik S, Turcu O, Zomer-van Ommen D, Wathne AS, Woźniacki Ł, Pereira L, Pop L, Kashirskaia N, Rodić M, Kayserova H, Krivecs U, Mondejar-Lopez P, de Monestrol I, Dogru D, Makukh H, Cosgriff R, van Koningsbruggen-Rietschel S, Jung A; European Cystic Fibrosis COVID project group. Incidence of SARS-CoV-2 in people with cystic fibrosis in Europe between February and June 2020. *J Cyst Fibros.* 2021 Jul;20(4):566-577. doi: 10.1016/j.jcf.2021.03.017. Epub 2021 Apr 18. PMID: 34016559; PMCID: PMC8053246.
- 77:** Fabretti F, Tschernoster N, Erger F, Hedergott A, Buescher AK, Dafinger C, Reusch B, Köntges VK, Kohl S, Bartram MP, Weber LT, Thiele H, Altmueller J, Schermer B, Beck BB, Habbig S. Expanding the Spectrum of FAT1 Nephropathies by Novel Mutations That Affect Hippo Signaling. *Kidney Int Rep.* 2021 Jan 29;6(5):1368-1378. doi: 10.1016/j.ekir.2021.01.023. PMID: 34013115; PMCID: PMC8116753.
- 78:** Thieme F, Henschel L, Hammond NL, Ishorst N, Hausen J, Adamson AD, Biedermann A, Bowes J, Zieger HK, Maj C, Kruse T, Buness A, Hoischen A, Gillissen C, Kreusch T, Jäger A, Gözl L, Braumann B, Aldhorae K, Rojas-Martinez A, Krawitz PM, Mangold E, Dixon MJ, Ludwig KU. Extending the allelic spectrum at noncoding risk loci of orofacial clefting. *Hum Mutat.* 2021 Aug;42(8):1066-1078. doi: 10.1002/humu.24219. Epub 2021 Jun 3. PMID: 34004033.
- 79:** Voggel J, Mohr J, Nüsken KD, Dötsch J, Nüsken E, Alejandre Alcazar MA. Translational insights into mechanisms and preventive strategies after renal injury in neonates. *Semin Fetal Neonatal Med.* 2022 Feb;27(1):101245. doi: 10.1016/j.siny.2021.101245. Epub 2021 May 8. PMID: 33994314.
- 80:** Dafsari HS, Becker LL, von der Hagen M, Cirak S. Genomic profiling in neuronal dyneinopathies and updated classifications. *Am J Med Genet A.* 2021 Aug;185(8):2607-2610. doi: 10.1002/ajmg.a.62243. Epub 2021 May 15. PMID: 33991169.
- 81:** Fédou C, Camus M, Lescat O, Feuillet G, Mueller I, Ross B, Buléon M, Neau E, Alves M, Goudounéche D, Breuil B, Boizard F, Bardou Q, Casemayou A, Tack I, Dreux S, Batut J, Blader P, Bulet-Schiltz O, Decramer S, Wirth B, Klein J, Saulnier-Blache JS, Buffin-Meyer B, Schanstra JP. Mapping of the amniotic fluid proteome of fetuses with congenital anomalies of the kidney and urinary tract identifies platin 3 as a protein involved in glomerular integrity. *J Pathol.* 2021 Aug;254(5):575-588. doi: 10.1002/path.5703. Epub 2021 Jun 16. PMID: 33987838.
- 82:** Houge G, Laner A, Cirak S, de Leeuw N, Scheffer H, den Dunnen JT. Stepwise ABC system for classification of any type of genetic variant. *Eur J Hum Genet.* 2022 Feb;30(2):150-159. doi: 10.1038/s41431-021-00903-z. Epub 2021 May 13. PMID: 33981013; PMCID: PMC8821602.

- 83:** Kurschat CE. Fabry disease-what cardiologists can learn from the nephrologist: a narrative review. *Cardiovasc Diagn Ther.* 2021 Apr;11(2):672-682. doi: 10.21037/cdt-20-981. PMID: 33968644; PMCID: PMC8102258.
- 84:** Volk AE, Hedergott A, Preising M, Rading S, Fricke J, Herkenrath P, Nürnberg P, Altmüller J, von Ameln S, Lorenz B, Neugebauer A, Karsak M, Kubisch C. Biallelic mutations in L-dopachrome tautomerase (DCT) cause infantile nystagmus and oculocutaneous albinism. *Hum Genet.* 2021 Aug;140(8):1157-1168. doi: 10.1007/s00439-021-02285-0. Epub 2021 May 6. PMID: 33959807.
- 85:** Burgmaier K, Brinker L, Erger F, Beck BB, Benz MR, Bergmann C, Boyer O, Collard L, Dafinger C, Fila M, Kowalewska C, Lange-Sperandio B, Massella L, Mastrangelo A, Mekahli D, Miklaszewska M, Ortiz-Bruechle N, Patzer L, Prikhodina L, Ranchin B, Ranguelov N, Schild R, Seeman T, Sever L, Sikora P, Szczepanska M, Teixeira A, Thumfart J, Uetz B, Weber LT, Wühl E, Zerres K; ESCAPE Study group; GPN study group, Dötsch J, Schaefer F, Liebau MC; ARegPKD consortium. Refining genotype-phenotype correlations in 304 patients with autosomal recessive polycystic kidney disease and PKHD1 gene variants. *Kidney Int.* 2021 Sep;100(3):650-659. doi: 10.1016/j.kint.2021.04.019. Epub 2021 Apr 30. PMID: 33940108.
- 86:** Meyer M, Ruebsteck E, Gruell H, Klein F, Lehmann C, Wendt S, Huenseler C, Weber LT. COVID-19 study found that 0.4% of 5730 asymptomatic children aged 0-18 years tested positive for virus before hospital procedures or admission. *Acta Paediatr.* 2021 Sep;110(9):2584-2585. doi: 10.1111/apa.15884. Epub 2021 May 1. PMID: 33894011; PMCID: PMC8251235.
- 87:** Martin-Higueras C, Garrelfs SF, Groothoff JW, Jacob DE, Mochhala SH, Bacchetta J, Acquaviva C, Zaniew M, Sikora P, Beck BB, Hoppe B. A report from the European Hyperoxaluria Consortium (OxalEurope) Registry on a large cohort of patients with primary hyperoxaluria type 3. *Kidney Int.* 2021 Sep;100(3):621-635. doi: 10.1016/j.kint.2021.03.031. Epub 2021 Apr 16. PMID: 33865885.
- 88:** Lentzen MP, Buller J, Riekert M, Grandoch A, Kreppel M, Zöller JE, Zirk M. Bisphosphonate application and volumetric effects on MRONJ lesions. *J Craniomaxillofac Surg.* 2021 Jun;49(6):501-507. doi: 10.1016/j.jcms.2021.01.014. Epub 2021 Feb 5. PMID: 33853745.
- 89:** Benzing T, Salant D. Insights into Glomerular Filtration and Albuminuria. *N Engl J Med.* 2021 Apr 15;384(15):1437-1446. doi: 10.1056/NEJMr1808786. PMID: 33852781.
- 90:** Pilgram L, Eberwein L, Wille K, Koehler FC, Stecher M, Rieg S, Kielstein JT, Jakob CEM, Rührich M, Burst V, Prasser F, Borgmann S, Müller RU, Lanznaster J, Isberner N, Tometten L, Dolf S; LEOSS Study group. Clinical course and predictive risk factors for fatal outcome of SARS-CoV-2 infection in patients with chronic kidney disease. *Infection.* 2021 Aug;49(4):725-737. doi: 10.1007/s15010-021-01597-7. Epub 2021 Apr 13. PMID: 33851328; PMCID: PMC8043429.
- 91:** He B, Chen P, Zambrano S, Dabaghie D, Hu Y, Möller-Hackbarth K, Unnersjö- Jess D, Korkut GG, Charrin E, Jeansson M, Bintanel-Morcillo M, Witasp A, Wennberg L, Wernerson A, Schermer B, Benzing T, Ernfors P, Betsholtz C, Lal M, Sandberg R, Patrakka J. Single-cell RNA sequencing reveals the mesangial identity and species diversity of glomerular cell transcriptomes. *Nat Commun.* 2021 Apr 9;12(1):2141. doi: 10.1038/s41467-021-22331-9. PMID: 33837218; PMCID: PMC8035407.
- 92:** Berthold F, Rosswog C, Christiansen H, Frühwald M, Hemstedt N, Klingebiel T, Fröhlich B, Schilling FH, Schmid I, Simon T, Hero B, Fischer M, Ernst A. Clinical and molecular characterization of patients with stage 4(M) neuroblastoma aged less than 18 months without MYCN amplification. *Pediatr Blood Cancer.* 2021 Aug;68(8):e29038. doi: 10.1002/pbc.29038. Epub 2021 Apr 7. PMID: 33826231.
- 93:** Eberhardt KA, Dewald F, Heger E, Gieselmann L, Vanshylla K, Wirtz M, Kleipass F, Johannes W, Schommers P, Gruell H, Brensing KA, Müller RU, Augustin M, Lehmann C, Koch M, Klein F, Di Cristanziano V. Evaluation of a New Spike (S)-Protein-Based Commercial Immunoassay for the Detection of Anti-SARS-CoV-2 IgG. *Microorganisms.* 2021 Mar 31;9(4):733. doi: 10.3390/microorganisms9040733. PMID: 33807490; PMCID: PMC8067155.
- 94:** Talyan S, Filipów S, Ignarski M, Smieszek M, Chen H, Kühne L, Butt L, Göbel H, Hoyer-Allo KJR, Koehler FC, Altmüller J, Brinkkötter P, Schermer B, Benzing T, Kann M, Müller RU, Dieterich C. CALINCA-A Novel Pipeline for the Identification of lncRNAs in Podocyte Disease. *Cells.* 2021 Mar 20;10(3):692. doi: 10.3390/cells10030692. PMID: 33804736; PMCID: PMC8003990.
- 95:** Mählich D, Glasmacher A, Müller I, Oppermann J, Grevenstein D, Eysel P, Heilig J, Wirth B, Zaucke F, Niehoff A. Expression and Localization of Thrombospondins, Plastin 3, and STIM1 in Different Cartilage Compartments of the Osteoarthritic Varus Knee. *Int J Mol Sci.* 2021 Mar 17;22(6):3073. doi: 10.3390/ijms22063073. PMID: 33802838; PMCID: PMC8002632.
- 96:** Vill K, Schwartz O, Blaschek A, Gläser D, Nennstiel U, Wirth B, Burggraf S, Röschinger W, Becker M, Czibere L, Durner J, Eggermann K, Olgemöller B, Harms E, Schara U, Kölbl H, Müller-Felber W. Newborn screening for spinal muscular atrophy in Germany: clinical results after 2 years. *Orphanet J Rare Dis.* 2021 Mar 31;16(1):153. doi: 10.1186/s13023-021-01783-8. PMID: 33789695; PMCID: PMC8011100.
- 97:** Lehmann HC, Schoser B, Wunderlich G, Berlit P, Fink GR. Neuromuskuläre Komplikationen einer SARS-CoV-2-Infektion – Teil 2: Erkrankungen der Muskulatur [Neuromuscular complications of SARS-CoV-2 infection-Part 2: muscle disorders]. *Nervenarzt.* 2021 Jun;92(6):548-555. German. doi: 10.1007/s00115-021-01093-1. Epub 2021 Mar 29. PMID: 33779772; PMCID: PMC8005661.
- 98:** Lehmann HC, Schoser B, Wunderlich G, Berlit P, Fink GR. Neuromuskuläre Komplikationen einer SARS-CoV-2-Infektion – Teil 1: periphere Nerven [Neuromuscular complications of SARS-CoV-2 infections-Part 1: peripheral nerves]. *Nervenarzt.* 2021 Jun;92(6):540-547. German. doi: 10.1007/s00115-021-01094-0. Epub 2021 Mar 26. PMID: 33770191; PMCID: PMC7994351.
- 99:** Wu Z, Pfau M, Blodi BA, Holz FG, Jaffe GJ, Liakopoulos S, Sadda SR, Staurengli G, Bjelopera E, Brown T, Chang P, Choong J, Corradetti G, Corvi F, Domalpally A, Hurtenbach C, Nittala MG, Olson A, Pak JW, Pappé J, Saßmannshausen M, Skalak C, Thiele S, Guymer RH, Schmitz-Vaickenberg S. OCT Signs of Early Atrophy in Age-Related Macular Degeneration: Interreader Agreement: Classification of Atrophy Meetings Report 6. *Ophthalmol Retina.* 2022 Jan;6(1):4-14. doi: 10.1016/j.oret.2021.03.008. Epub 2021 Mar 23. PMID: 33766801.
- 100:** Lenders M, Nordbeck P, Kurschat C, Eveslage M, Karabul N, Kaufeld J, Hennermann JB, Patten M, Cybulla M, Müntze J, Üçeyler N, Liu D, Das AM, Sommer C, Pogoda C, Reiermann S, Duning T, Gaedeke J, von Cossel K, Blaschke D, Brand SM, Alexander Mann W, Kampmann C, Muschol N, Canaan-Kühl S, Brand E. Treatment of fabry disease with migalastat-outcome from a prospective 24 months observational multicenter study (FAMOUS). *Eur Heart J Cardiovasc Pharmacother.* 2021 Mar 16;pvab025. doi: 10.1093/ehjcvp/pvab025. Epub ahead of print. Erratum in: *Eur Heart J Cardiovasc Pharmacother.* 2022 Feb 16;8(2):211. PMID: 33725118.
- 101:** Daimagüler HS, Akpulat U, Özdemir Ö, Yis U, Güngör S, Talim B, Diniz G, Baydan F, Thiele H, Altmüller J, Nürnberg P, Cirak S. Clinical and genetic characterization of PYROXD1-related myopathy patients from Turkey. *Am J Med Genet A.* 2021 Jun;185(6):1678-1690. doi: 10.1002/ajmg.a.62148. Epub 2021 Mar 10. PMID: 33694278.
- 102:** Daniel J Klionsky et.al: Guidelines for the use and interpretation of assays for monitoring autophagy (4th edition)¹. *Autophagy.* 2021 Jan;17(1):1-382. doi: 10.1080/15548627.2020.1797280. Epub 2021 Feb 8. PMID: 33634751; PMCID: PMC7996087.
- 103:** De Zan F, Smith C, Duzova A, Bayazit A, Stefanidis CJ, Askiti V, Azukaitis K, Canpolat N, Agbas A, Anarat A, Aoun B, Bakkaloglu SA, Borzych-Dużałka D, Bulut IK, Habbig S, Krid S, Licht C, Litwin M, Obrycki L, Paglialonga F, Ranchin B, Samaille C, Shenoy M, Sinha MD, Spasojevic B, Yilmaz A, Fischbach M, Schmitt CP, Schaefer F, Vidal E, Shroff R. Hemodiafiltration maintains a sustained improvement in blood pressure compared to conventional hemodialysis in children- the HDF, heart and height (3H) study. *Pediatr Nephrol.* 2021 Aug;36(8):2393-2403. doi: 10.1007/s00467-021-04930-2. Epub 2021 Feb 24. PMID: 33629141.

- 104:** Kohl S, Habbig S, Weber LT, Liebau MC. Molecular causes of congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT). *Mol Cell Pediatr.* 2021 Feb 24;8(1):2. doi: 10.1186/s40348-021-00112-0. PMID: 33625646; PMCID: PMC7904997.
- 105:** Polidori MC, Sies H, Ferrucci L, Benzing T. COVID-19 mortality as a fingerprint of biological age. *Ageing Res Rev.* 2021 May;67:101308. doi: 10.1016/j.arr.2021.101308. Epub 2021 Feb 20. PMID: 33621704; PMCID: PMC7896489.
- 106:** Worm M, Ring J, Klimek L, Jakob T, Lange L, Treudler R, Beyer K, Werfel T, Biedermann T, Bircher A, Fischer M, Fuchs T, Heller AR, Hoffmann F, Huttegger I, Kopp MV, Kugler C, Lommatzsch M, Pfaar O, Rietschel E, Ruëff F, Schnadt S, Seifert R, Stöcker B, Vogelberg C, Sitter H, Gieler U, Brockow K. Management des Anaphylaxie-Risikos bei Covid-19-Impfung. *HNO Nachr.* 2021;51(1):18-21. German. doi: 10.1007/s00060-021-7480-3. Epub 2021 Feb 26. PMID: 33619418; PMCID: PMC7890774.
- 107:** Meeser A, Beck BB, Dübbbers M, Habbig S, Kobe C, Koerber F, Dötsch J, Nüsken KD, Weber LT, Landgraf P, DeCarolis B, Liebau MC. Arterial Hypertension in a 10-Year-Old Girl. *Am J Kidney Dis.* 2021 Mar;77(3):A11-A13. doi: 10.1053/ajkd.2020.08.019. PMID: 33618821.
- 108:** Ring J, Beyer K, Biedermann T, Bircher A, Fischer M, Heller A, Huttegger I, Jakob T, Klimek L, Kopp MV, Kugler C, Lange L, Pfaar O, Rietschel E, Rueff F, Schnadt S, Seifert R, Stöcker B, Treudler R, Vogelberg C, Werfel T, Worm M, Sitter H, Brockow K. Leitlinie zu Akuttherapie und Management der Anaphylaxie - Update 2021: S2k-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Allergologie und klinische Immunologie (DGAKI), des Ärzteverbands Deutscher Allergologen (AeDA), der Gesellschaft für Pädiatrische Allergologie und Umweltmedizin (GPA), der Deutschen Akademie für Allergologie und Umweltmedizin (DAAU), des Berufsverbands der Kinder- und Jugendärzte (BVKJ), der Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI), der Deutschen Dermatologischen Gesellschaft (DDG), der Österreichischen Gesellschaft für Allergologie und Immunologie (ÖGAI), der Schweizerischen Gesellschaft für Allergologie und Immunologie (SGAI), der Deutschen Gesellschaft für Anästhesiologie und Intensivmedizin (DGAI), der Deutschen Gesellschaft für Pharmakologie (DGP), der Deutschen Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin (DGP), der Patientenorganisation Deutscher Allergie- und Asthmabund (DAAB) und der Arbeitsgemeinschaft Anaphylaxie - Training und Edukation (AGATE). *Allergo J.* 2021;30(1):20-49. German. doi: 10.1007/s15007-020-4750-0. Epub 2021 Feb 12. PMID: 33612982; PMCID: PMC7878028.
- 109:** Keller N, Paketci C, Altmueller J, Fuhrmann N, Wunderlich G, Schrank B, Unver O, Yilmaz S, Boostani R, Karimiani EG, Motameny S, Thiele H, Nürnberg P, Maroofian R, Yis U, Wirth B, Karakaya M. Genomic variants causing mitochondrial dysfunction are common in hereditary lower motor neuron disease. *Hum Mutat.* 2021 Apr;42(4):460-472. doi: 10.1002/humu.24181. Epub 2021 Mar 3. PMID: 33600046.
- 110:** Liebau MC. Early clinical management of autosomal recessive polycystic kidney disease. *Pediatr Nephrol.* 2021 Nov;36(11):3561-3570. doi: 10.1007/s00467-021-04970-8. Epub 2021 Feb 17. PMID: 33594464; PMCID: PMC8497312.
- 111:** Frey SM, Vogt B, Simonetti GD, Büscher R, Habbig S, Schaefer F. Differential assessment of fluid compartments by bioimpedance in pediatric patients with kidney diseases. *Pediatr Nephrol.* 2021 Jul;36(7):1843-1850. doi: 10.1007/s00467-020-04912-w. Epub 2021 Feb 12. PMID: 33580407; PMCID: PMC8172513.
- 112:** Dafinger C, Benzing T, Dötsch J, Schermer B, Liebau MC. Targeted deletion of *Ruvbl1* results in severe defects of epidermal development and perinatal mortality. *Mol Cell Pediatr.* 2021 Feb 12;8(1):1. doi: 10.1186/s40348-021-00111-1. PMID: 33580312; PMCID: PMC7881068.
- 113:** Müller-Felber W, Vill K, Schwartz O, Gläser D, Nennstiel U, Wirth B, Burggraf S, Röslinger W, Becker M, Durner J, Eggermann K, Müller C, Hannibal I, Olgemöller B, Schara U, Blaschek A, Kölbl H. Erratum to "Infants Diagnosed with Spinal Muscular Atrophy and 4 SMN2 Copies through Newborn Screening - Opportunity or Burden?". *J Neuromuscul Dis.* 2021;8(2):335-336. doi: 10.3233/JND-219002. Erratum for: *J Neuromuscul Dis.* 2020;7(2):109-117. PMID: 33579869; PMCID: PMC8075388.
- 114:** Utsch B, Hoppe H, Dittrich K, Amann K, Gugger M, Tschumi S, Galiano M, Plank C, Rascher W, Schmid A, Uder M, Dötsch J. Transvascular kidney biopsy in adolescent patients-safe alternative to open procedures. *Clin Kidney J.* 2020 Jun 18;14(1):451-453. doi: 10.1093/ckj/sfaa092. PMID: 33564456; PMCID: PMC7857809.
- 115:** Pagnamenta AT, Kaiyrzhanov R, Zou Y, Da'as SI, Maroofian R, Donkervoort S, Dominik N, Lauffer M, Ferla MP, Orioli A, Giess A, Tucci A, Beetz C, Sedghi M, Ansari B, Barresi R, Basiri K, Cortese A, Elgar G, Fernandez-Garcia MA, Yip J, Foley AR, Gutowski N, Jungbluth H, Lassche S, Lavin T, Marcellis C, Marks P, Marini-Bettolo C, Medne L, Moslemi AR, Sarkozy A, Reilly MM, Muntoni F, Millan F, Muraresku CC, Need AC, Nemeth AH, Neuhaus SB, Norwood F, O'Donnell M, O'Driscoll M, Rankin J, Yum SW, Zolkipli-Cunningham Z, Brusius I, Wunderlich G; Genomics England Research Consortium, Karakaya M, Wirth B, Fakhro KA, Tajsharghi H, Bönnemann CG, Taylor JC, Houlden H. An ancestral 10-bp repeat expansion in *VWA1* causes recessive hereditary motor neuropathy. *Brain.* 2021 Mar 3;144(2):584-600. doi: 10.1093/brain/awaa420. PMID: 33559681; PMCID: PMC8263055.
- 116:** Affeldt P, Di Cristanziano V, Grundmann F, Wirtz M, Kaiser R, Benzing T, Stippel D, Kann M, Kurschat C. Monitoring of hepatitis E virus RNA during treatment for chronic hepatitis E virus infection after renal transplantation. *Immun Inflamm Dis.* 2021 Jun;9(2):513-520. doi: 10.1002/iid3.411. Epub 2021 Feb 8. PMID: 33559399; PMCID: PMC8127542.
- 117:** Jazmati D, Butzer S, Hero B, Ahmad Khalil D, Merta J, Bäumer C, Plum G, Fuchs J, Koerber F, Steinmeier T, Peters S, Doyen J, Thole T, Schmidt M, Blase C, Tippelt S, Eggert A, Schwarz R, Simon T, Timmermann B. Proton Beam Therapy for Children With Neuroblastoma: Experiences From the Prospective KiProReg Registry. *Front Oncol.* 2021 Jan 20;10:617506. doi: 10.3389/fonc.2020.617506. PMID: 33552991; PMCID: PMC7855697.
- 118:** Holle J, Habbig S, Gratopp A, Mauritsch A, Müller D, Thumfart J. Complement activation in children with *Streptococcus pneumoniae* associated hemolytic uremic syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2021 May;36(5):1311-1315. doi: 10.1007/s00467-021-04952-w. Epub 2021 Feb 4. PMID: 33538911; PMCID: PMC8009778.
- 119:** Lentzen MP, Grandoch A, Buller J, Kreppel M, Zöller JE, Zirk M. Mandible Fractures Associated With the Introduction of an E-Scooter-Sharing System. *J Craniofac Surg.* 2021 Jun 1;32(4):1405-1408. doi: 10.1097/SCS.00000000000007518. PMID: 33538446.
- 120:** Ring J, Beyer K, Biedermann T, Bircher A, Fischer M, Fuchs T, Heller A, Hoffmann F, Huttegger I, Jakob T, Klimek L, Kopp MV, Kugler C, Lange L, Pfaar O, Rietschel E, Rueff F, Schnadt S, Seifert R, Stöcker B, Treudler R, Vogelberg C, Werfel T, Worm M, Sitter H, Brockow K. Guideline (S2k) on acute therapy and management of anaphylaxis: 2021 update: S2k-Guideline of the German Society for Allergology and Clinical Immunology (DGAKI), the Medical Association of German Allergologists (AeDA), the Society of Pediatric Allergology and Environmental Medicine (GPA), the German Academy of Allergology and Environmental Medicine (DAAU), the German Professional Association of Pediatricians (BVKJ), the Society for Neonatology and Pediatric Intensive Care (GNPI), the German Society of Dermatology (DDG), the Austrian Society for Allergology and Immunology (ÖGAI), the Swiss Society for Allergy and Immunology (SGAI), the German Society of Anaesthesiology and Intensive Care Medicine (DGAI), the German Society of Pharmacology (DGP), the German Respiratory Society (DGP), the patient organization German Allergy and Asthma Association (DAAB), the German Working Group of Anaphylaxis Training and Education (AGATE). *Allergo J Int.* 2021;30(1):1-25. doi: 10.1007/s40629-020-00158-y. Epub 2021 Jan 28. PMID: 33527068; PMCID: PMC7841027.
- 121:** Motyka R, Kołbuc M, Wierzchołowski W, Beck BB, Towpik IE, Zaniew M. Four Cases of Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY) Type 5 Associated with Mutations in the Hepatocyte Nuclear Factor 1 Beta (HNF1B) Gene Presenting in a 13-Year-Old Boy and in Adult Men Aged 33, 34, and 35 Years in Poland. *Am J Case Rep.* 2021 Feb 2;22:e928994. doi: 10.12659/AJCR.928994. PMID: 33526762; PMCID: PMC7869582.

- 122:** Weng PL, Majmundar AJ, Khan K, Lim TY, Shril S, Jin G, Musgrove J, Wang M, Ahran DF, Aggarwal VS, Bier LE, Heinzen EL, Onuchic-Whitford AC, Mann N, Buerger F, Schneider R, Deutsch K, Kitzler TM, Klämbt V, Kolb A, Mao Y, Moufawad El Achkar C, Mitrotti A, Martino J, Beck BB, Altmüller J, Benz MR, Yano S, Mikati MA, Gunduz T, Cope H, Shashi V; Undiagnosed Diseases Network, Trachtman H, Bodria M, Caridi G, Pisani I, Fiaccadori E, AbuMaziad AS, Martinez-Agosto JA, Yadin O, Zuckerman J, Kim A; UCLA Clinical Genomics Center, John-Kroegel U, Tyndall AV, Parboosingh JS, Innes AM, Bierzynska A, Koziell AB, Muorah M, Saleem MA, Hoefele J, Riedhammer KM, Gharavi AG, Jobanputra V, Pierce-Hoffman E, Seaby EG, O'Donnell-Luria A, Rehm HL, Mane S, D'Agati VD, Pollak MR, Ghiggeri GM, Lifton RP, Goldstein DB, Davis EE, Hildebrandt F, Sanna-Cherchi S. De novo TRIM8 variants impair its protein localization to nuclear bodies and cause developmental delay, epilepsy, and focal segmental glomerulosclerosis. *Am J Hum Genet.* 2021 Feb 4;108(2):357-367. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.01.008. Epub 2021 Jan 27. PMID: 33508234; PMCID: PMC7895901.
- 123:** Wagner IV, Klötting N, Savchuk I, Eifler L, Kulle A, Kralisch-Jäcklein S, Dötsch J, Hiort O, Svechnikov K, Söder O. Diabetes Type 1 Negatively Influences Leydig Cell Function in Rats, Which is Partially Reversible By Insulin Treatment. *Endocrinology.* 2021 Apr 1;162(4):bqab017. doi: 10.1210/endo/bqab017. PMID: 33507237.
- 124:** Lentzsch AM, Siggel R, Spital C, Holtick U, Liakopoulos S. Long-time follow-up of asymmetric bilateral diffuse uveal melanocytic proliferation (BDUMP) in a patient with metastasized urothelial carcinoma. *Retin Cases Brief Rep.* 2021 Jan 18. doi: 10.1097/ICB.0000000000001129. Epub ahead of print. PMID: 33492075.
- 125:** Worm M, Ring J, Klimek L, Jakob T, Lange L, Treudler R, Beyer K, Werfel T, Biedermann T, Bircher A, Fischer M, Fuchs T, Heller AR, Hoffmann F, Huttegger I, Kopp MV, Kugler C, Lommatzsch M, Pfaar O, Rietschel E, Rueff F, Schnadt S, Seifert R, Stöcker B, Vogelberg C, Sitter H, Gieler U, Brockow K. Anaphylaxie- Risiko bei der COVID-19-Impfung: Empfehlungen für das praktische Management [Covid-19 vaccination and risk of anaphylaxis - Recommendations for practical management]. *MMW Fortschr Med.* 2021 Jan;163(1):48-51. German. doi: 10.1007/s15006-021-9530-6. PMID: 33464512; PMCID: PMC7814269.
- 126:** Körner RW, Weber LT. Prevalence of COVID-19 Among Children and Adolescents While Easing Lockdown Restrictions in Cologne, North Rhine-Westphalia, Germany. *Klin Padiatr.* 2021 May;233(3):135-140. English. doi: 10.1055/a-1341-9530. Epub 2021 Jan 18. PMID: 33461226.
- 127:** Rees M, Nikoopour R, Fukuzawa A, Kho AL, Fernandez-Garcia MA, Wraige E, Bodi I, Deshpande C, Özdemir Ö, Daimagüler HS, Pfuhl M, Holt M, Brandmeier B, Grover S, Fluss J, Longman C, Farrugia ME, Matthews E, Hanna M, Muntoni F, Sarkozy A, Phadke R, Quinlivan R, Oates EC, Schröder R, Thiel C, Reimann J, Voermans N, Erasmus C, Kamsteeg EJ, Konersman C, Grosman C, McKee S, Tirupathi S, Moore SA, Wilichowski E, Hobbiebrunken E, Dekomien G, Richard I, Van den Bergh P, Domínguez-González C, Cirak S, Ferreiro A, Jungbluth H, Gautel M. Making sense of missense variants in TTN-related congenital myopathies. *Acta Neuropathol.* 2021 Mar;141(3):431-453. doi: 10.1007/s00401-020-02257-0. Epub 2021 Jan 15. PMID: 33449170; PMCID: PMC7882473.
- 128:** Hotz A, Kopp J, Bourrat E, Oji V, Komlosi K, Giehl K, Bouadjar B, Bygum A, Tancheva-Poor I, Hellström Pigg M, Has C, Yang Z, Irvine AD, Betz RC, Zambruno G, Tadini G, Süßmuth K, Gruber R, Schmuth M, Mazereeuw-Hautier J, Jonca N, Guez S, Brena M, Hernandez-Martin A, van den Akker P, Bolling MC, Hannula-Jouppi K, Zimmer AD, Alter S, Vahlquist A, Fischer J. Meta-Analysis of Mutations in *ALOX12B* or *ALOXE3* Identified in a Large Cohort of 224 Patients. *Genes (Basel).* 2021 Jan 9;12(1):80. doi: 10.3390/genes12010080. PMID: 33435499; PMCID: PMC7826849.
- 129:** Riekert M, Kreppel M, Schminke P, Weckx A, Zöller JE, Schick VC. Retrospective analysis of open bedside tracheotomies in a German tertiary care university hospital. *J Craniomaxillofac Surg.* 2021 Feb;49(2):140-145. doi: 10.1016/j.jcms.2020.12.010. Epub 2020 Dec 31. PMID: 33423892.
- 130:** Wirth B. Spinal Muscular Atrophy: In the Challenge Lies a Solution. *Trends Neurosci.* 2021 Apr;44(4):306-322. doi: 10.1016/j.tins.2020.11.009. Epub 2021 Jan 7. PMID: 33423791.
- 131:** Peters F, Fiebig B, Lundberg P, Jaspers NI, Holzapfel B, Ghadimi MPH, Drebber U, Tuchscherer A, Ullrich R, Hartmann K, Tancheva-Poor I. Detection of the germline KIT S476I mutation in a kindred with familial mastocytosis associated with gastrointestinal stromal tumors. *J Allergy Clin Immunol Pract.* 2021 May;9(5):2123-2125.e1. doi: 10.1016/j.jaip.2020.12.049. Epub 2021 Jan 7. PMID: 33422680.
- 132:** Pickert L, Meyer AM, Becker I, Heeb A, Noetzel N, Brinkkötter P, Pilotto A, Benzing T, Polidori MC. Role of a multidimensional prognosis in-hospital monitoring for older patients with prolonged stay. *Int J Clin Pract.* 2021 May;75(5):e13989. doi: 10.1111/ijcp.13989. Epub 2021 Feb 1. PMID: 33406298.
- 133:** Keller N, Paketci C, Edem P, Thiele H, Yis U, Wirth B, Karakaya M. De novo DNML1 variant presenting with severe muscular atrophy, dystonia and sensory neuropathy. *Eur J Med Genet.* 2021 Feb;64(2):104134. doi: 10.1016/j.ejmg.2020.104134. Epub 2020 Dec 31. PMID: 33387674.
- 134:** Weber LT, Tönshoff B, Grenda R, Bouts A, Topaloglu R, Gülhan B, Printza N, Awan A, Battelino N, Ehren R, Hoyer PF, Novljan G, Marks SD, Oh J, Prytula A, Seeman T, Sweeney C, Dello Strologo L, Pape L. Clinical practice recommendations for recurrence of focal and segmental glomerulosclerosis/steroid-resistant nephrotic syndrome. *Pediatr Transplant.* 2021 May;25(3):e13955. doi: 10.1111/petr.13955. Epub 2020 Dec 30. PMID: 33378587.
- 135:** Tkaczyk M, Gadomska-Prokop K, Załuska-Leśniewska I, Musiał K, Zawadzki J, Jobs K, Porowski T, Rogowska-Kalisz A, Jander A, Kirolos M, Haliński A, Krzemień A, Sobieszkańska-Drożdżel A, Zachwieja K, Beck BB, Sikora P, Zaniew M. Clinical profile of a Polish cohort of children and young adults with cystinuria. *Ren Fail.* 2021 Dec;43(1):62-70. doi: 10.1080/0886022X.2020.1860089. PMID: 33349102; PMCID: PMC7758038.
- 136:** Jaffe GJ, Chakravarthy U, Freund KB, Guymer RH, Holz FG, Liakopoulos S, Monés JM, Rosenfeld PJ, Satta SR, Sarraf D, Schmitz-Valckenberg S, Spaide RF, Staurenghi G, Tufail A, Curcio CA. Imaging Features Associated with Progression to Geographic Atrophy in Age-Related Macular Degeneration: Classification of Atrophy Meeting Report 5. *Ophthalmol Retina.* 2021 Sep;5(9):855-867. doi: 10.1016/j.oret.2020.12.009. Epub 2020 Dec 22. PMID: 33348085.
- 137:** Ahlenstiel-Grunow T, Liu X, Schild R, Oh J, Taylan C, Weber LT, Staude H, Verboom M, Schröder C, Sabau R, Großhennig A, Pape L. Steering Transplant Immunosuppression by Measuring Virus-Specific T Cell Levels: The Randomized, Controlled IVIST Trial. *J Am Soc Nephrol.* 2021 Feb;32(2):502-516. doi: 10.1681/ASN.2020050645. Epub 2020 Dec 15. PMID: 33323473; PMCID: PMC8054884.
- 138:** Jazmati D, Butzer S, Hero B, Doyen J, Ahmad Khalil D, Steinmeier T, Schulze Schleithoff S, Eggert A, Simon T, Timmermann B. Long-term follow-up of children with neuroblastoma receiving radiotherapy to metastatic lesions within the German Neuroblastoma Trials NB97 and NB 2004. *Strahlenther Onkol.* 2021 Aug;197(8):683-689. doi: 10.1007/s00066-020-01718-5. Epub 2020 Dec 9. PMID: 33300099; PMCID: PMC8292260.
- 139:** Unnersjö-Jess D, Butt L, Höhne M, Witasp A, Kühne L, Hoyer PF, Patrakka J, Brinkkötter PT, Wernerson A, Schermer B, Benzing T, Scott L, Brismar H, Blom H. A fast and simple clearing and swelling protocol for 3D in-situ imaging of the kidney across scales. *Kidney Int.* 2021 Apr;99(4):1010-1020. doi: 10.1016/j.kint.2020.10.039. Epub 2020 Dec 5. PMID: 33285146.
- 140:** Li S, Siggel R, Guo Y, Loreck N, Rokohl AC, Kurschat C, Heindl LM. Corneal densitometry: a potential indicator for early diagnosis of Fabry disease. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2021 Apr;259(4):941-948. doi: 10.1007/s00417-020-05027-6. Epub 2020 Dec 1. PMID: 33258999; PMCID: PMC8016749.
- 141:** Nemes K, Bens S, Kachanov D, Teleshova M, Hauser P, Simon T, Tippelt S, Woessmann W, Beck O, Flotho C, Grigull L, Driever PH, Schlegel PG, Khurana C,

- Hering K, Kolb R, Leopold A, Abbink F, Gil-Da-Costa MJ, Benesch M, Kerl K, Lewis S, Marques CH, Graf N, Nysom K, Vokuhl C, Melchior P, Kröncke T, Schneppenheim R, Kordes U, Gerss J, Siebert R, Furtwängler R, Frühwald MC. Clinical and genetic risk factors define two risk groups of extracranial malignant rhabdoid tumours (eMRT/RTK). *Eur J Cancer*. 2021 Jan;142:112-122. doi: 10.1016/j.ejca.2020.10.004. Epub 2020 Nov 27. PMID: 33249395.
- 142:** Kruse T, Neuschulz J, Wilhelm L, Ritgen J, Braumann B. Prenatal Diagnosis of Robin Sequence: Sensitivity, Specificity, and Clinical Relevance of an Index for Micrognathia. *Cleft Palate Craniofac J*. 2021 Aug;58(8):1012-1019. doi: 10.1177/1055665620972297. Epub 2020 Nov 24. PMID: 33228397.
- 143:** Chen Z, Maroofian R, Başak AN, Shingavi L, Karakaya M, Efthymiou S, Gustavsson EK, Meier L, Polavarapu K, Vengalil S, Preethish-Kumar V, Nandeesh BN, Gökçe Güneş N, Akan O, Candan F, Schrank B, Zuchner S, Murphy D, Kapoor M, Ryten M, Wirth B, Reilly MM, Nalini A, Houlden H, Sarraf P. Novel variants broaden the phenotypic spectrum of PLEKHG5-associated neuropathies. *Eur J Neurol*. 2021 Apr;28(4):1344-1355. doi: 10.1111/ene.14649. Epub 2020 Dec 17. PMID: 33220101.
- 144:** Noetzel N, Meyer AM, Siri G, Pickert L, Heeß A, Verleysdonk J, Benzing T, Pilotto A, Barbe AG, Polidori MC. The impact of oral health on prognosis of older multimorbid inpatients: the 6-month follow up MPI oral health study (MPIOH). *Eur Geriatr Med*. 2021 Apr;12(2):263-273. doi: 10.1007/s41999-020-00427-7. Epub 2020 Nov 18. PMID: 33206351.
- 145:** Wagner IV, Oliver E, Dötsch J, Söder O. Adverse effects of metabolic disorders in childhood on adult reproductive function and fertility in the male. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2020 Nov 13;34(1):13-23. doi: 10.1515/jpem-2020-0276. PMID: 33185575.
- 146:** Bamborschke D, Kreutzer M, Koy A, Koerber F, Lucas N, Huenseler C, Herkenrath P, Lee-Kirsch MA, Cirak S. PNPT1 mutations may cause Aicardi-Goutières-Syndrome. *Brain Dev*. 2021 Feb;43(2):320-324. doi: 10.1016/j.braindev.2020.10.005. Epub 2020 Nov 4. PMID: 33158637.
- 147:** Sprute R, Jergas H, Ölmez A, Alawbathani S, Karasoy H, Dafsari HS, Becker K, Daimagüler HS, Nürnberg P, Muntoni F, Topaloglu H, Uyanik G, Cirak S. Genotype-phenotype correlation in seven motor neuron disease families with novel ALS2 mutations. *Am J Med Genet A*. 2021 Feb;185(2):344-354. doi: 10.1002/ajmg.a.61951. Epub 2020 Nov 5. PMID: 33155358.
- 148:** Rarek MP, Meyer AM, Pickert L, Pilotto A, Benzing T, Burst V, Polidori MC. The prognostic signature of health-related quality of life in older patients admitted to the emergency department: a 6-month follow-up study. *Aging Clin Exp Res*. 2021 Aug;33(8):2203-2211. doi: 10.1007/s40520-020-01732-8. Epub 2020 Nov 1. PMID: 33135133.
- 149:** van Koningsbruggen-Rietschel S. Getting Near to "Closing the Gap" in the Pediatric Age Group for the First Personalized Treatment of Cystic Fibrosis. *Am J Respir Crit Care Med*. 2021 Mar 1;203(5):536-537. doi: 10.1164/rccm.202010-3848ED. PMID: 33113333; PMCID: PMC7924585.
- 150:** Ehren R, Schijvens AM, Hackl A, Schreuder MF, Weber LT. Therapeutic drug monitoring of mycophenolate mofetil in pediatric patients: novel techniques and current opinion. *Expert Opin Drug Metab Toxicol*. 2021 Feb;17(2):201-213. doi: 10.1080/17425255.2021.1843633. Epub 2020 Nov 8. PMID: 33107768.
- 151:** Bamborschke D, Özdemir Ö, Kreutzer M, Motameny S, Thiele H, Kribs A, Dötsch J, Altmüller J, Nürnberg P, Cirak S. Ultra-rapid emergency genomic diagnosis of Donahue syndrome in a preterm infant within 17 hours. *Am J Med Genet A*. 2021 Jan;185(1):90-96. doi: 10.1002/ajmg.a.61917. Epub 2020 Oct 13. PMID: 33048476.
- 152:** Wahba R, Vitinius F, Walczuch B, Dieplinger G, Buchner D, Datta R, Lürssen N, Schlößer HA, Thomas M, Müller R, Kann M, Hellmich M, Kurschat C, Stippel DL. Hand-Assisted Retroperitoneoscopic Donor Nephrectomy Compared to Anterior Approach Open Donor Nephrectomy: Improved Long-Term Physical Component Score in Health-Related Quality of Life in Living Kidney Donors. *Transplant Proc*. 2021 Apr;53(3):786-792. doi: 10.1016/j.transproceed.2020.08.026. Epub 2020 Sep 24. PMID: 32981693.
- 153:** Graf I, Puppe C, Schwarze J, Höfer K, Christ H, Braumann B. Evaluation of effectiveness and stability of aligner treatments using the Peer Assessment Rating Index. *J Orofac Orthop*. 2021 Jan;82(1):23-31. English. doi: 10.1007/s00056-020-00249-z. Epub 2020 Sep 22. PMID: 32960313.
- 154:** Fernández-Avellaneda P, Freund KB, Wang RK, He Q, Zhang Q, Fragiotta S, Xu X, Ledesma-Gil G, Sugiura Y, Breazzano MP, Yannuzzi LA, Liakopoulos S, Sarraf D, Dolz-Marco R. Multimodal Imaging Features and Clinical Relevance of Subretinal Lipid Globules. *Am J Ophthalmol*. 2021 Feb;222:112-125. doi: 10.1016/j.ajo.2020.09.003. Epub 2020 Sep 9. PMID: 32918902.
- 155:** Kruse T, Mangold E, Braumann B. Impact of Maternal Smoking on Nonsyndromic Clefts: Sex-Specific Associations With Side and Laterality. *Cleft Palate Craniofac J*. 2021 Feb;58(2):181-188. doi: 10.1177/1055665620951099. Epub 2020 Aug 26. PMID: 32844678.
- 156:** Allmeroth K, Horn M, Kroef V, Miethe S, Müller RU, Denzel MS. Bortezomib resistance mutations in PSMB5 determine response to second-generation proteasome inhibitors in multiple myeloma. *Leukemia*. 2021 Mar;35(3):887-892. doi: 10.1038/s41375-020-0989-4. Epub 2020 Jul 20. PMID: 32690882; PMCID: PMC7932915.
- 157:** Dohrn MF, Auer-Grumbach M, Baron R, Birklein F, Escolano-Lozano F, Geber C, Grether N, Hagenacker T, Hund E, Sachau J, Schilling M, Schmidt J, Schulte-Mattler W, Sommer C, Weiler M, Wunderlich G, Hahn K. Chance or challenge, spoil for choice? New recommendations on diagnostic and therapeutic considerations in hereditary transthyretin amyloidosis with polyneuropathy: the German/Austrian position and review of the literature. *J Neurol*. 2021 Oct;268(10):3610-3625. doi: 10.1007/s00415-020-09962-6. Epub 2020 Jun 4. PMID: 32500375; PMCID: PMC8463516.





**UNIKLINIK
KÖLN**

Zentrum für seltene Erkrankungen Köln

Kerpener Str. 62
50937 Köln

Kontakt und Koordinationsstelle

Daniela Rehbürg, Dipl. Betriebswirtin (VWA)

Telefon +49 221 478 97684
Telefax +49 221 478 1460221
E-Mail: zsek@uk-Koeln.de