



Universitätsklinikum
Carl Gustav Carus
DIE DRESDNER.



UniversitätsCentrum für seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Dresden



Qualitätsbericht 2023

INHALTSVERZEICHNIS

- 1 Das UniversitätsCentrum für seltene Erkrankungen (USE) – ein Überblick
- 1.1 Aufbau und Organisation
- 1.2 Organisation des Erstkontakts
- 1.3 Versorgungspfad des USE Dresden
- 1.4 Vernetzung
- 1.5 Interdisziplinäre Fallkonferenzen
- 1.6 Informationsveranstaltungen für Betroffene und Selbsthilfeorganisationen
- 1.7 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen
- 1.8 Publikationen
- 1.9 Forschungstätigkeit
- 1.10 Register
- 1.11 Qualitätsverbessernde Maßnahmen
- 1.12 Qualitätsziele

KURZFASSUNG

Der Aufbau des Zentrums für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Dresden (USE) mit Ausrichtung an den Empfehlungen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) und den strategischen Zielen der Universitätsmedizin Dresden ist in den vorhergehenden Jahren in vielfältiger Weise gelungen. Schwerpunkt war die Bildung von Zentren in arbeitsteilig gegliederten und miteinander vernetzten Ebenen. Mit Einrichtung des Typ A Zentrums (Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen) und der Integration von acht krankheitsgruppenspezifischen Fachzentren (Typ B Zentren) bestehen horizontale Strukturen, um vorhandenes Fachwissen auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen zu bündeln und vorhandene Ressourcen zusammenzuführen. Die Integration weiterer B-Zentren ist in Vorbereitung.



1 DAS UNIVERSITÄTSCENTRUM für SELTENE ERKRANKUNGEN – ein Überblick

Das UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (USE) am Universitätsklinikum Dresden hat es sich zur Aufgabe gemacht, medizinische Expertise fachübergreifend zu bündeln und diese Patient:Innen mit seltenen Erkrankungen zur Verfügung zu stellen, um den Weg zur richtigen Diagnose zu verkürzen, eine kompetente Beratung sicherzustellen und Zugangswege zu bestmöglichen Therapien anzubieten.

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn weniger als 5 von 10.000 Personen von ihr betroffen sind. Ausgehend von etwa 8.000 seltenen Erkrankungen sind allein in Deutschland schätzungsweise 4 Mio. Menschen von einer seltenen Erkrankung betroffen. Seltene Erkrankungen sind meist sehr vielfältig und komplex und werden daher nach wie vor oft nicht rechtzeitig erkannt und adäquat behandelt.

Im UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen arbeiten Ärzt:innen, nicht-ärztliches Personal und Wissenschaftler:innen aus verschiedenen Kliniken und Instituten eng miteinander zusammen, um eine spezialisierte und koordinierte Diagnostik und Versorgung von Kindern und Erwachsenen mit seltenen Erkrankungen zu ermöglichen. In fachspezifischen und interdisziplinären Fallkonferenzen werden Patient:innen sowohl mit unklarer Diagnose als auch mit bekannter Diagnose besprochen, um eine adäquate medizinische Versorgung einzuleiten. Die am UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen beteiligten Zentren sind auch in der Forschung aktiv, um Krankheitsmechanismen besser zu verstehen und in Zukunft Patient:innen mit seltenen Erkrankungen innovative Diagnostik und Therapie anbieten zu können. Hierfür wurden am UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen zunächst vier Schwerpunktbereiche definiert, in denen Diagnose, Therapie und Forschung besonders eng verknüpft sind. Das USE ist darüber hinaus auch in weiteren Fachgebieten aktiv und arbeitet eng mit den anderen Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland, den deutschen und europäischen Referenznetzwerken wie auch vielen Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen zusammen.

1.1 AUFBAU UND ORGANISATION

Das UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (USE, auch A-Zentrum) wurde im Jahr 2014 als gemeinsame Struktur der Medizinischen Fakultät Carl Gustav Carus der Technischen Universität Dresden (MFD) und des Universitätsklinikums Carl Gustav Carus Dresden an der Technischen Universität Dresden, Anstalt des öffentlichen Rechts des Freistaates Sachsen (UKD) gegründet. Gründungsmitglieder sind das Herzzentrum Dresden, das Institut für Klinische Genetik, die Klinik und Poliklinik für Dermatologie, die Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, die Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin sowie deren Abteilung Neuropädiatrie, die Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, die Klinik und Poliklinik für Kinderchirurgie, die Klinik und Poliklinik für Neurologie, die Klinik und Poliklinik für Psychiatrie und Psychotherapie, die Klinik und Poliklinik für Psychotherapie und Psychosomatik, die Klinik und Poliklinik für Strahlentherapie und Radioonkologie, die Klinik und Poliklinik für Urologie, die Koordinierungszentrum Klinische Studien, die Medizinische Klinik und Poliklinik I, die Medizinische Klinik und Poliklinik III, das Orthopädisch-Unfallchirurgisches Zentrum, sowie die Abteilung Chirurgische Forschung (seit 01.04.2019 nicht mehr existent) und der Zentralbereich Qualitäts- und Medizinisches Risikomanagement.

Das USE verfügt über eine Satzung, in der die übergreifenden Ziele einer strukturierten Versorgung von Patient:innen mit Seltene Erkrankungen, sowie Vorgehen zur Diagnosefindung und

Weiterleitung zur spezifischen oder unterstützenden Therapie beschrieben werden (die Satzung kann auf Anfrage vor Ort eingesehen werden). Die Mitgliedschaft im USE ist grundsätzlich für alle Kliniken, Zentren, eigenständigen Abteilungen und Institute des Universitätsklinikums Dresden offen, die in die Betreuung von Patient:innen mit Seltenen Erkrankungen aktiv eingebunden sind. Außerordentliche Mitglieder ohne Stimmrecht können Selbsthilfegruppen, Einrichtungen sowie niedergelassene Ärzt:innen sein, die nicht dem UKD oder der Fakultät angehören. Der Lenkungsausschuss des USE setzt sich neben dem Medizinischen und Kaufmännischen Vorstand des UKD, der Dekanin der MFD und der Leiterin des Qualitäts- und Risikomanagements, aus dem Sprecher des USE und seinen Stellvertreter:innen sowie den Leiter:innen der Fachzentren zusammen.



Sprecher des USE: Prof. Dr. med. R. Berner



Stellv. Sprecherin des USE: Prof. Dr. med. MA. Lee-Kirsch



Stellv. Sprecher des USE: Dr. med. J. Pormann



Stellv. Sprecherin des USE: Dr. med. A. Hanßke

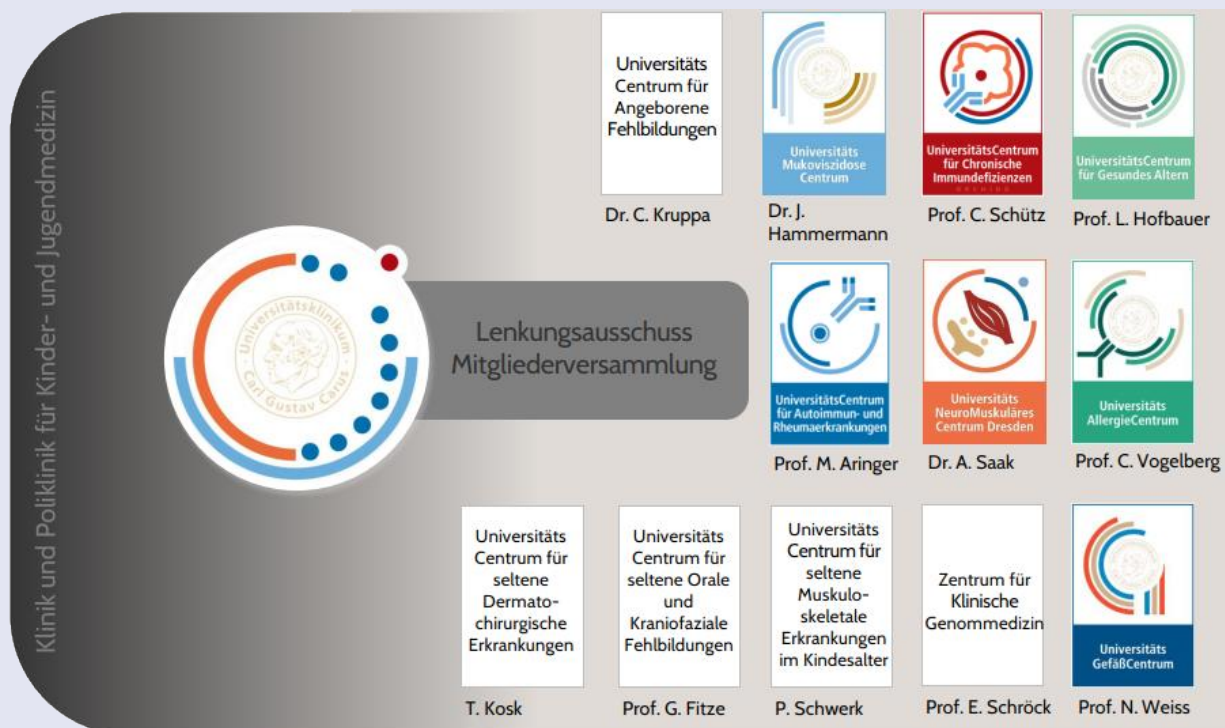
Die Mitgliederversammlung setzt sich aus den Gründungsmitgliedern sowie neu aufgenommenen Mitgliedern des USE. Die ordentlichen Mitglieder der Mitgliederversammlung wählen mit einer einfachen Mehrheit aller anwesenden ordentlichen Mitglieder den Sprecher des USE für vier Jahre. Dieser muss Fachärzt:in und Professor:in der MFD sein. Sie/er vertritt das USE nach innen und außen. Eine Stellvertretung wird ebenfalls durch die Mitgliederversammlung mit einfacher Mehrheit der anwesenden Mitglieder der Mitgliederversammlung gewählt. Eine Wiederwahl ist möglich. Gewählte Sprecher:in und seine Stellvertreter:innen werden durch den Vorstand des UKD und den Dekan bestätigt. Zuletzt im Jahr 2023 bestätigte die Mitgliederversammlung den Sprecher (Herr Prof. Dr. med. R. Berner) und wählte drei stellvertretende Sprecher:innen (Frau Prof. Dr. med. M. A. Lee-Kirsch, Frau Dr. med. A. Hanßke, Herr Dr. med. J. Pormann) des USE.

Die ärztlichen Lotsenstellen werden in der Regel rotierend besetzt. Die nichtärztliche Koordinationsstelle ist dauerhaft besetzt.

Seit der Gründung des USE wurden zwölf Fachzentren (B-Zentren) in das USE integriert, deren Einbindung aus dem Organigramm hervorgeht (Anlage). In 2023 wurde für zwei weitere B-Zentren die Aufnahme in die Struktur des USE beantragt. Diese Zentren gelten als aufgenommen, sobald deren Gründung nach Vorstandsbeschluss vollzogen ist. Die Leiter:innen der Fachzentren stehen dem

Zentrum mit mindestens 20 Wochenstunden zur Verfügung, um die professionelle Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu sichern. Alle Fachzentren bieten ein stationäres als auch ambulantes Angebot an. Die Integration weiterer B-Zentren ist in Vorbereitung.

Da ein Großteil der seltenen Erkrankungen in der Kindheit manifestieren, ist das Zentrum organisatorisch und de facto auch über den gewählten Sprecher an die Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin angebunden, deren Expertise aus dem gesamten Leistungsspektrum zur Verfügung steht. Zudem ist die Klinische Genetik als Fachzentrum sowie projektbezogen eng in die Arbeit des Zentrums involviert, da der größte Teil der seltenen Erkrankungen genetisch bedingt ist. Die genetische Diagnostik kann am Universitätsklinikum Dresden im Institut für Klinische Genetik durchgeführt werden, welches nach DIN EN ISO 15189: 2014 akkreditiert ist und neben der molekularen Humangenetik im Verbund der genetischen Diagnostik höchste Qualität anbietet. Weiterhin besteht eine enge Vernetzung mit der Klinik und Poliklinik für psychosomatische Medizin, da für sehr viele Menschen, die sich an das Zentrum für Seltene Erkrankungen wenden, ein psychosomatischer Unterstützungsbedarf erkennbar wird.



Einbindung des UniversitätsCentrums für Seltene Erkrankungen und seiner B-Zentren an der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

1.2 ORGANISATION DES ERSTKONTAKTS

Das A-Zentrum dient als erste Anlaufstelle für Patient:innen mit Seltene Erkrankungen sowie für Patient:innen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung. Die initiale Kontaktaufnahme ist postalisch, per E-Mail (use-info@ukdd.de), FAX oder telefonisch (jeweils Di. und Do. von 09:30 Uhr bis 11:30 Uhr) möglich. Die Koordinationsstelle sowie die ärztliche Lotsin werden darüber direkt erreicht. Alle für Patient:innen und Ärzt:innen relevanten Informationen und benötigten Formulare zur Vorstellung im Zentrum finden sich auf der, in die Homepage des UKD

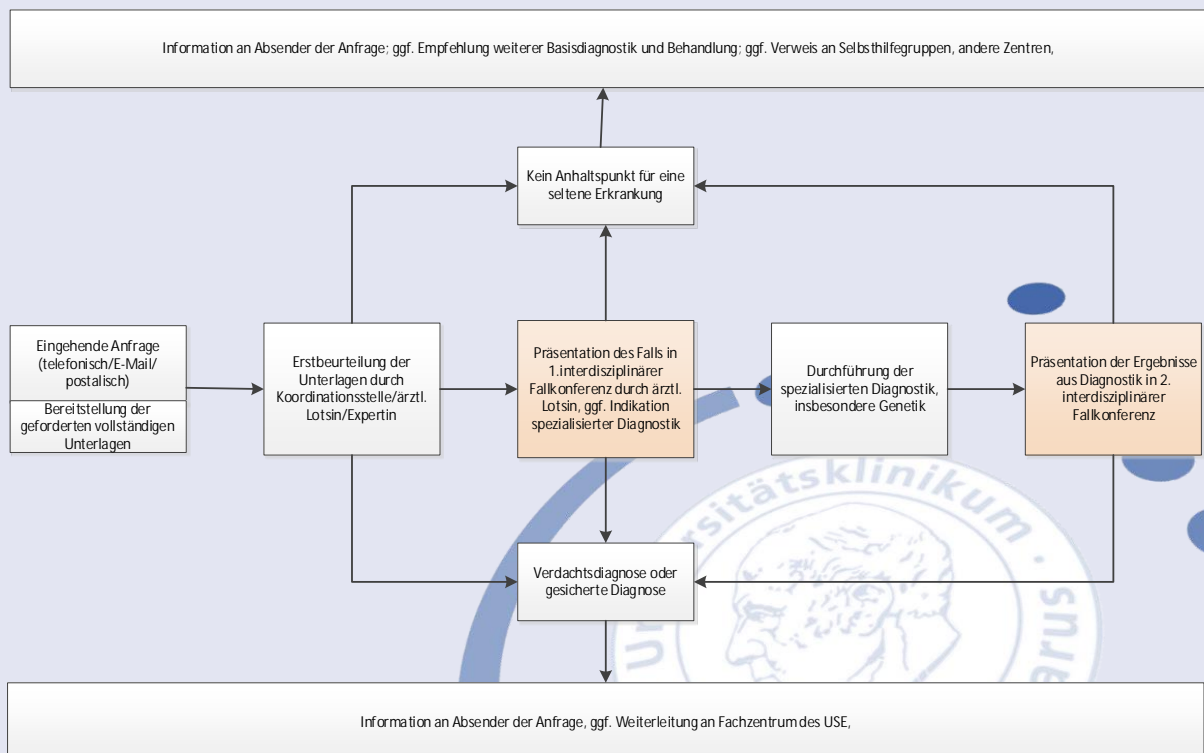
eingebetteten, Internetseite des USE (<https://www.uniklinikum-dresden.de/use>). Auf dieser Internetseite findet sich ein Überblick über die Ansprechpartner des USE. Jedes Typ B Zentrum ist entsprechend verlinkt und gibt auf der angegebenen Homepage einen Überblick über seine Behandlungsschwerpunkte und Kontaktdaten sowie Sprechzeiten. Die Fragebögen, die zu einer Vorstellung am USE notwendig sind, finden sich frei zugänglich als PDF zum Download. Dabei wird eine Version für Kinder und eine für Erwachsene unterschieden. In einem verständlichen Fließtext ist das genaue Vorgehen zur Vorstellung im Zentrum ausführlich erläutert. Voraussetzung für die Bearbeitung ist die Vollständigkeit der Anfrage (Fragebogen für Patient:innen, Fragebogen für behandelnde Ärzt:innen, vollständige ärztliche Unterlagen, Überweisungsschein).

Darüber hinaus sind Informationen zum Versorgungsangebot und der Kontakt zum Zentrum einschließlich der Fachzentren auch im Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen (se-atlas), sowie über den Internetauftritt von Orphanet zu finden. Seit 2023 ist die Seite auch in englischer Sprache aufrufbar, die Fragebögen wurden ebenfalls ins Englische übersetzt.

1.3 VERSORGUNGSPFAD DES USE DRESDEN

Die Versorgung erfolgt patient:innenzentriert in zwei Struktureinheiten:

- krankheitsübergreifend im UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (A-Zentrum)
- krankheitsspezifisch in einem der zwölf integrierten spezialisierten Fachzentren (B-Zentren) des USE



Versorgungspfad am USE

Zusätzlich zur reinen Fallbesprechung erhalten Ratsuchende derzeit bei entsprechender Indikation im Rahmen des Selektivvertrages Translate NAMSE nach §140a SGB V die Möglichkeit einer genetischen

Diagnostik wie Exom- oder Genomsequenzierung durchführen zu lassen. Diese innovative Diagnostik führte 2023 bei 22 % der Untersuchten zu einer gesicherten genetischen Diagnostik. Weitere 24 % weisen eine Variante unklarer Signifikanz auf, die n krankheitsverursachend sein können. In jedem Fall erhält jeder Ratsuchende eine Empfehlung zur weiteren Behandlung und die Möglichkeit der erneuten Vorstellung, sollten sich neue Befunde ergeben.

1.4 VERNETZUNG

Auf internationaler Ebene wurde 2021 über die Klinik- und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin des UKD die Mitgliedschaft im ERN RITA erreicht. Weiterhin ist das Zentrum für Klinische Genommedizin als Typ B Zentrum im ERN genturis eingebunden.

Das USE Dresden beteiligt sich auf nationaler Ebene aktiv an der Umsetzung der Maßnahmen aus dem Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE). Unter anderem war das USE Projektpartner des, aus dem Innovationsfonds des gemeinsamen Bundesausschusses geförderten Projektes Translate-NAMSE. Auf Grundlage des Projektes und dessen positiver Evaluation sprach der Innovationsausschuss umfangreiche Empfehlungen zur Übernahme in die Regelversorgung aus. Ende 2023 erhielten das USE und seine Projektpartner zudem die Förderzusage zum Innovationsfondsprojekt „B(e) NAMSE“.

Über den Selektivvertrag Translate NAMSE nach §140a SGB V konnte die Zusammenarbeit mit dem Zentrum für Klinische Genommedizin intensiviert werden. Durch den Vertrag können Patient:innen indikationsbezogen zeit- und aufwandsärmer als bisher einer genetischen Diagnostik zugeführt werden und die Ergebnisse in Fallkonferenzen diskutiert werden.

Als Mitglied in der AG-ZSE wirkt das USE auch aktiv in der bundesweiten USE-Landschaft mit und ist eng vernetzt mit den weiteren Akteuren.

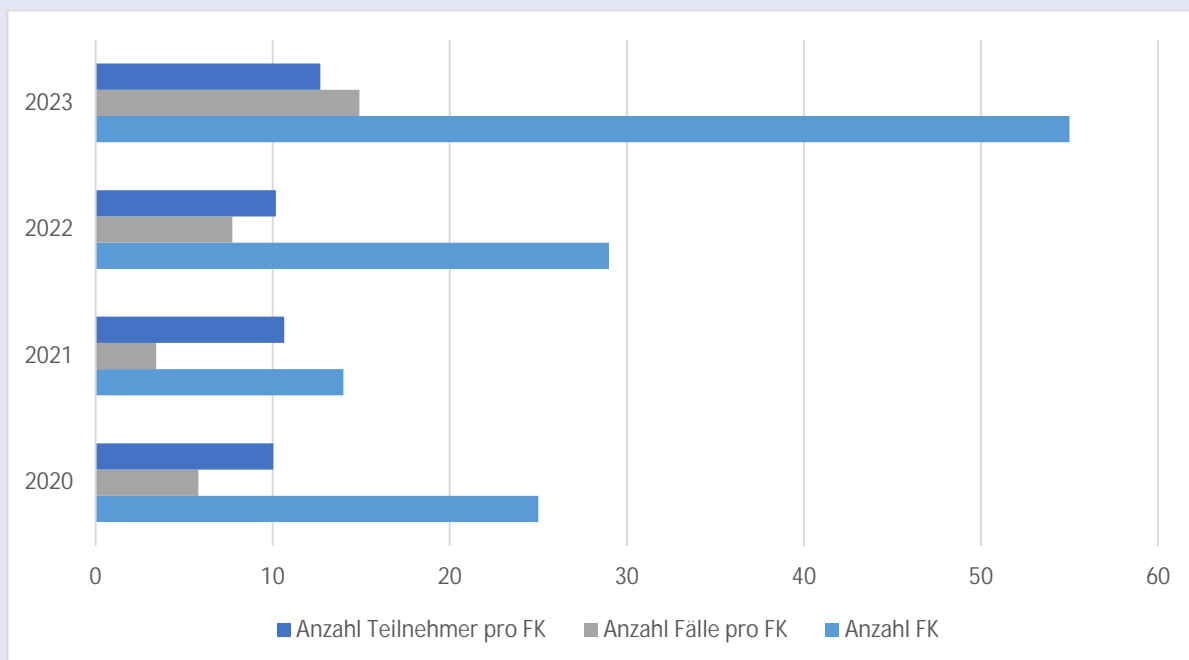
In Analogie zu den europäischen Referenznetzwerken (ERN) formierten sich 2020 auch Deutsche Referenznetzwerke (DRN) für Seltene Erkrankungen. Ratsuchende können über den Zusammenschluss von Typ B Zentren Ressourcenschonender zu Diagnose und Behandlungen geführt werden. Das USE übernimmt dabei die koordinativen Aufgaben für das klinische Subnetzwerk der Autoinflammatorischen Erkrankungen. Weiterhin ist das Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen in das DRN für Seltene Neurologische Erkrankungen eingebunden. Die Leitung im Subnetzwerk der atypischen Parkinsonsyndrome hält ebenfalls das Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen (B-Zentrum).

Weiterhin nimmt das USE aktiv teil an Lots:innentreffen, Fort- und Weiterbildungen auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen und gemeinsamen Internetauftritten wie dem SE-Atlas.

1.5 INTERDISZIPLINÄRE FALLKONFERENZEN

Die innovative Qualität des USE und die Expertise der Mitglieder und integrierten Fachzentren wird insbesondere in den interdisziplinären Fallkonferenzen deutlich. 55 Konferenzen wurden im Jahr 2023 dabei direkt vom USE abgehalten. Diese wurden univertätsklinikumsweit und zusätzlich digital angeboten, um eine möglichst breite Durchdringung aller eingeladenen Fachbereiche zu sichern. Ersichtlich wird der deutliche Anstieg an diskutierten Fällen, Teilnehmern und Anzahl der Fallkonferenzen im Vergleich

zu den Vorjahren in Abbildung 2. Durchschnittlich nahmen 13 Fachbereichsvertreter teil und es wurden durchschnittlich 15 Fälle pro Konferenz diskutiert. Zahlreiche weitere Fallkonferenzen finden Typ B Zentrums spezifisch statt.



Übersicht zu interdisziplinären Fallkonferenzen, Teilnehmern und besprochenen Fällen im Jahresvergleich (durchschnittliche Angaben, Anzahl FK für absolute Zahlen)

1.6 INFORMATIONSVERANSTALTUNGEN FÜR BETROFFENE UND PATIENTENORGANISATIONEN

Im Jahr 2023 konnte anlässlich des Tages der Seltenen Erkrankungen die bundesweite Veranstaltung „Selten Allein“ fortgesetzt werden. Insgesamt zeigten fünf Einkaufsbahnhöfe und zahlreiche weitere Akteure Selbstporträts von Betroffenen seltener Erkrankungen unter dem Motto „Selten Allein“. Ziel war es, die breite Öffentlichkeit für Seltene Erkrankungen zu sensibilisieren und direkt oder indirekt Betroffene zu vernetzen. Die Veranstaltung erreichte enormes öffentliches Interesse und wird im Jahr 2024 mit einem neuen Aufruf zur Einreichung von Kunstwerken fortgeführt. Darüber hinaus konnten 2023 etwa 60 Betroffene und Selbsthilfegruppen einer Seltenen Erkrankungen zur regionalen Veranstaltung am Tag der Seltenen Erkrankungen im Programm kino Ost in Dresden erreicht werden. Dabei stand das „Zuhören“ im Fokus und wurde durch einen entsprechenden Film und eine Podiumsdiskussion dargestellt. Auch 2024 ist anlässlich des 10-jährigen Bestehens des USE eine ähnliche Veranstaltung geplant.

1.7 FORT- UND WEITERBILDUNGSVERANSTALTUNGEN

Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen für ärztliche Kolleg:innen, Medizinstudierende und Betroffene werden in Zusammenarbeit mit den integrierten Fachzentren ausgerichtet. 2023 fand viermalig das sog. „Große Board Meeting zu Seltenen Erkrankungen“ statt, welches seitens der Sächsischen Landesärztekammer mit Fortbildungspunkten als Fortbildungsveranstaltung anerkannt ist. Weiterhin wurde beispielsweise die DSAI-Tagung zum Thema „Jung und Alt: Diagnostik und Therapie bei Immundefekten“ begleitend durch das USE ausgerichtet. Das USE beteiligt sich zudem

aktiv in der Lehre und hat die Seltenen Erkrankungen in der Hauptvorlesung Pädiatrie in die medizinische Ausbildung integriert. 2023 wurde die Arbeit des Zentrums beim Qualitätszirkel der Neurologen Dresden vorgestellt.

1.8 PUBLIKATIONEN

Das USE Dresden ist anhaltend in der aktiven Erforschung von seltenen Erkrankungen involviert und bringt sich in zahlreichen Publikationen ein. Die gewonnenen Ergebnisse werden durch wissenschaftliche Veröffentlichungen der Fachöffentlichkeit zugänglich gemacht, wodurch Wissen transferiert und fachliche Diskurse vorangebracht werden. Eine Liste der Publikationen aus 2023 findet sich in der Anlage.

1.9 FORSCHUNGSTÄTIGKEIT

Das USE wirkt über die integrierten Fachzentren an klinischen Studien mit. Diese finden sich in der Anlage wieder. Ein ganzheitliches Konzept (UKD Standard) zur Leitung und Durchführung oder Beteiligung an klinischen Studien für die spezifischen Erkrankungen des Zentrums liegt am Standort des Uniklinikums Dresden digital vor (Studienplanung und Vorbereitung; Durchführung von klinischen Studien, Datenmanagement/Dokumentation, Projektmanagement).

1.10 REGISTER

Das USE wirkt im Projekt NARSE mit, welches die Etablierung eines Nationalen Registers für Seltene Erkrankungen zum Ziel hat. Weiterhin soll das Projekt Fair4Rare die Evaluation des NARSE-Projektes übernehmen und die Akzeptanz der Nutzenden sowie notwendige Weiterentwicklungen prüfen. Die Typ B Zentren pflegen indikationsspezifisch in Register ein, welche in der Anlage ersichtlich sind.

1.11 QUALITÄTSVERBESSERENDE MAßNAHMEN

Im Berichtszeitraum 2023 konnten im Hinblick auf die Weiterentwicklung des USE und seiner besonderen Aufgabenwahrnehmung folgende Maßnahmen umgesetzt werden:

- erweitere diagnostische Möglichkeiten im Rahmen des Selektivvertrages Translate NAMSE nach §140a SGB V
- erfolgreiche Zertifizierung des USE nach ClarCert, wodurch Qualität nachhaltig dokumentiert und nachgewiesen werden kann
- Übersetzung der Website und Fragebögen ins Englische
- Durchführung und Auswertung einer digitalen als auch schriftlichen Zuweiser- und Patient:innenbefragung ab 2020 fortlaufend
- Strukturierte Dokumentation aller Anfragen

1.12 QUALITÄTSZIELE

Für die folgenden Jahre sind nachfolgende Qualitätsziele zur kontinuierlichen Entwicklung des USE angestrebt:

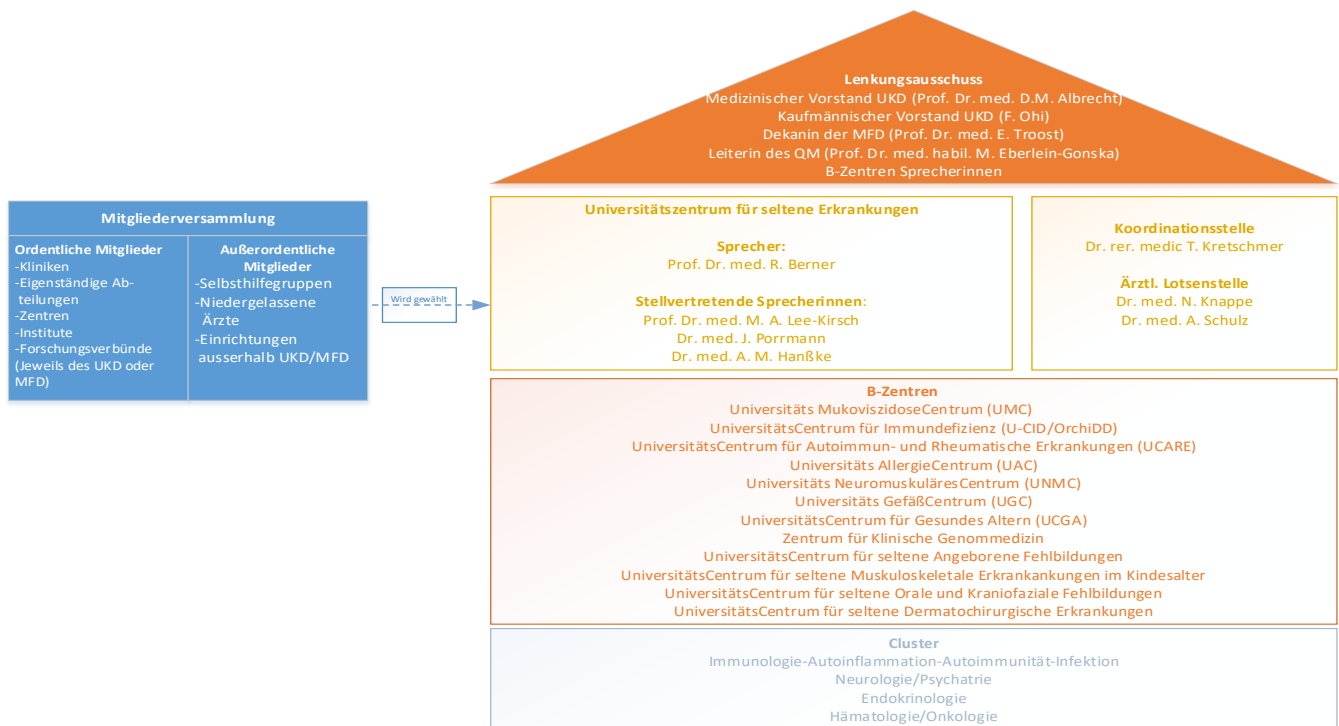
- Erfolgreiches Überwachungsaudit des USE nach ClarCert 2024
- Aufnahme weiterer Typ B-Zentren in das Leistungsangebot des USE
- Intensivierung der Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen und Patientenvertretern speziell durch Fortbildungsveranstaltungen
- Umsetzung des 2023 beschlossenen Sprechstundenkonzeptes für unklare Erkrankungen
- Erweiterung der Lehrveranstaltungen für Studierende und Fortbildungen für Niedergelassene
- Erfolgreiche Veranstaltung zum 10-jährigen Bestehen des USE

Anlagen:

- Organigramm
- Flyer „Tag der Seltenen Erkrankungen“
- Publikationsliste 2023
- Forschungstätigkeiten 2023
- Registerliste 2023



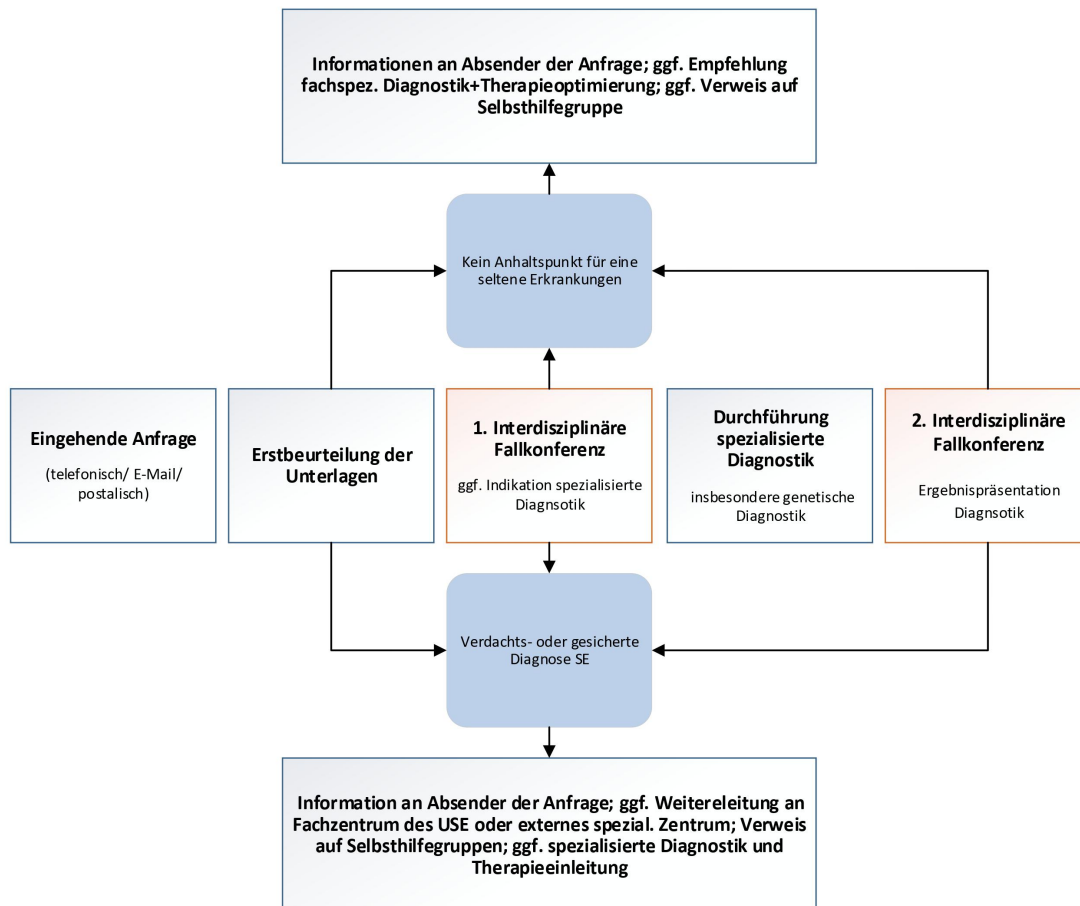
Anhang 1: Organigramm des UniversitätsCentrums für Seltene Erkrankungen



Anhang 2: Cluster des UniversitätsCentrums für Seltene Erkrankungen

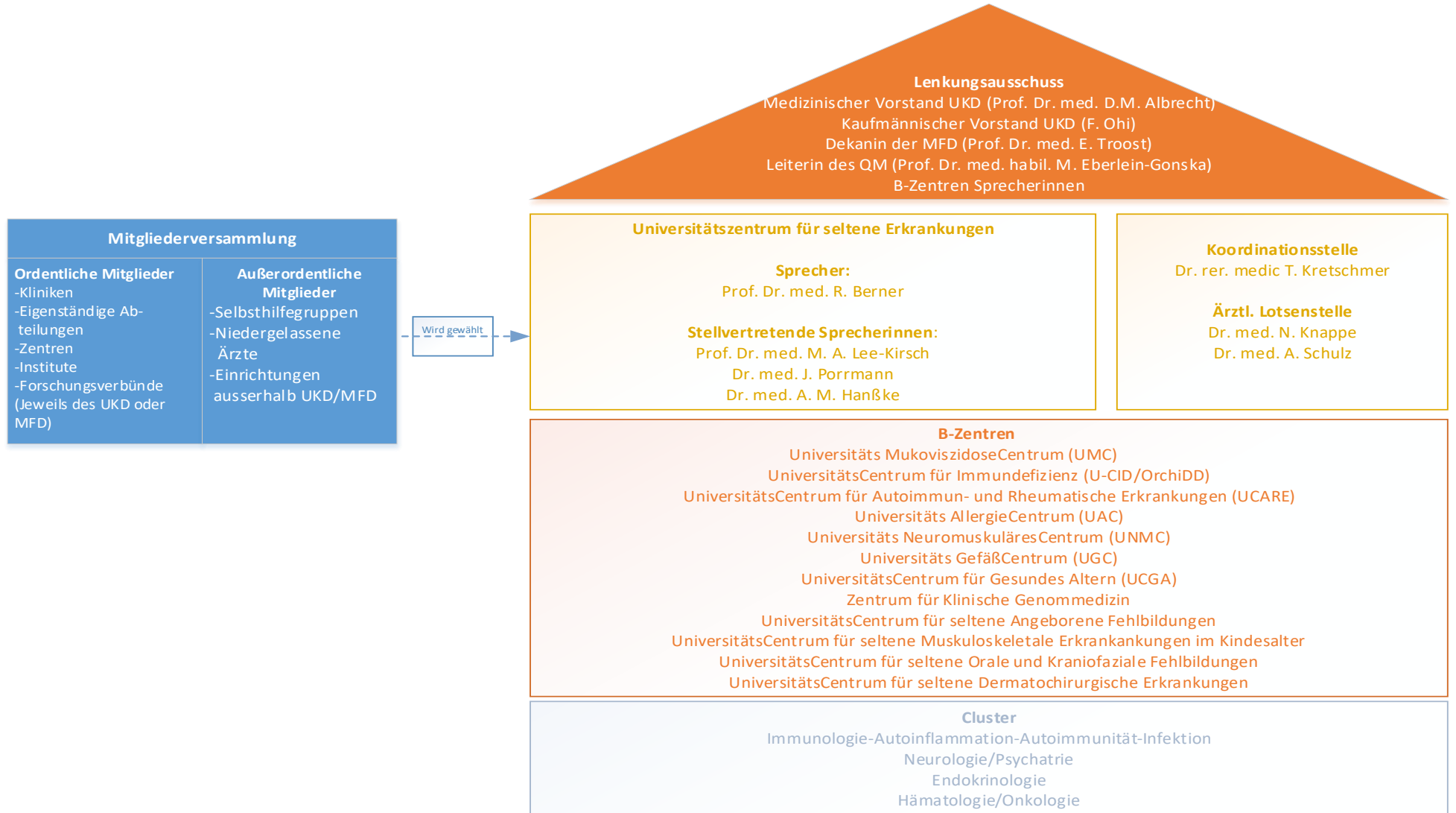
- Immunologie-Autoinflammation-Autoimmunität-Infektion
- Neurologie-Psychiatrie
- Endokrinologie-Stoffwechsel
- Hämatologie-Onkologie

Anhang 3: Versorgungspfad am USE



Anhang 4: Integrierte Fachzentren (Typ B Zentren) des USE

- Universitäts MukoviszidoseCentrum (UMC)
- UniversitätsCentrum für Immundefizienz (U-CID/OrchiDD)
- UniversitätsCentrum für Autoimmun- und Rheumatische Erkrankungen (UCARE)
- Universitäts AllergieCentrum (UAC)
- Universitäts NeuromuskuläresCentrum (UNMC)
- Universitäts GefäßCentrum (UGC)
- UniversitätsCentrum für Gesundes Altern (UCGA)
- Zentrum für Klinische Genommedizin
- UniversitätsCentrum für seltene Angeborene Fehlbildungen
- UniversitätsCentrum für seltene Muskuloskeletale Erkrankungen im Kindesalter
- UniversitätsCentrum für seltene Orale und Kraniofaziale Fehlbildungen
- UniversitätsCentrum für seltene Dermatochirurgische Erkrankungen



Version 3	Erstellt	Geprüft	Freigegeben	Revision
Am	28.11.2023	28.11.2023	28.11.2023	28.11.2023
Von	Güldenstern, E.	Kretschmer, T.	Berner, R.	

Organisatorisches

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus
Fetscherstraße 74, 01307 Dresden

Ansprechpartner:

Koordination: Dr. rer. medic. Tanita Kretschmer
Telefon: 0351 458 19407
Fax: 0351 458 7297
Email: Tanita.Kretschmer@ukdd.de

Für die vertragliche und finanzielle Abwicklung verantwortlich:

Carl Gustav Carus Management GmbH
Fetscherstraße 74, 01307 Dresden
Telefon: 0351 458 5007
Fax: 0351 458 6323
Internet: www.carus-management.de
Email: www.cgcm@ukdd.de

Sponsoren:



Stand bei Drucklegung: 07.02.2023

Veranstaltungsort

Programm kino Ost

Schandauer Str. 73
01277 Dresden
Barrierefrei, induktives Hören möglich, Untertitel
Freier Eintritt

Anfahrt

Öffentlicher Personennahverkehr

Sie erreichen das Programm kino Ost mit den Straßenbahnlinien 6 und 12 (Haltestelle L.-Hartmann-Str.) sowie mit den Straßenbahnlinien 4 und 10 (Haltestelle Altenberger Str.) und den Buslinien 65, 85 und 87 (Haltestelle Altenberger Str.).

Bahn

Fern- und Regionalverkehr bis Dresden-Hauptbahnhof, Anschluss an ÖPNV Straßenbahn Linien 4, 10, 6 und 12.

Mit dem PKW

Das Programm kino verfügt über keine eigenen Parkplätze. Bitte nutzen Sie die vorhandenen kostenfreien Möglichkeiten im öffentlichen Straßenraum.



Aufgrund begrenzter Stellplätze im Kino bitten wir Personen, welche auf einen Rollstuhl angewiesen sind, um telefonische Anmeldung.

Spenden

Gemeinsam können wir Wunder bewirken.
Ihre Spende hilft.

Verwendungszweck: **Spende USE**
Stiftung Hochschulmedizin Dresden
IBAN DE27 8505 0300 0221 0457 40
BIC OSDDDE81XXX
Ostsächsische Sparkasse Dresden



Stiftung
Hochschulmedizin
Dresden

Universitätsklinikum
Carl Gustav Carus
DIE DRESDNER.



25. Februar 2023

Tag der Seltenen Erkrankungen

Veranstaltung des
UniversitätsCentrums für Seltene
Erkrankungen

KARIN VIARD FRANÇOIS DAMIENS ERIC ELMOSONO LOUANE EMERA

VERSTEHEN SIE DIE BÉLIERS?

EIN FILM VON ÉRIC LARTIGAU



UniversitätsCentrum
für Seltene
Erkrankungen

Programm

Liebe Patient*innen, liebe Angehörige, liebe Ärzt*innen,

den diesjährigen Tag der Seltenen Erkrankungen möchten wir unter das Motto des Zuhörens stellen. Den etwa 4 Mio. Betroffenen einer Seltenen Erkrankung in Deutschland muss Gehör geschenkt werden, denn sie werden noch immer allzu oft vergessen. Ihre Krankheitsgeschichten sind lang, häufig ist der Weg zur Diagnose weit, die Therapie, wenn überhaupt eine verfügbar ist, komplex, die Beratung und Behandlung oft nur multiprofessionell und an wenigen Orten abzudecken. Dem UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen am Uniklinikum in Dresden ist es seit seiner Gründung 2014 ein großes Anliegen, insbesondere den Patient*innen, aber auch den Angehörigen und betreuenden Ärzt*innen aufmerksam zuzuhören, um auch Zwischentöne zu erkennen und gemeinsam den richtigen Weg zu Diagnose und Behandlung zu finden.

Die tägliche Arbeit mit Menschen mit Seltenen Erkrankungen lehrt uns, wie wichtig es ist den Betroffenen ein Ohr zu schenken. Erleben Sie am Tag der Seltenen Erkrankungen mit uns einen Film, der zeigt, welche Hürden es mit sich bringt, nicht gehört zu werden, und wie Familie und Freunde den Betroffenen ihre Stimme leihen können. Hören auch Sie mit uns zu!

Ihr Prof. Dr. Reinhard Berner



25. Februar 2023

ab 10:00	Einlass ins Programm kino Ost
10:30	Grußwort Prof. Dr. med. Reinhard Berner
10:40	Podiumsdiskussion Wir hören zu - Leben und Perspektiven Betroffener einer seltenen Erkrankung
von	
11:15	Film „Verstehen Sie die Béliers?“ 1:45h Laufzeit, empfohlen ab 12 Jahren
13:15	Häppchen und geselliges Beisammensein
10:00 bis 14:30	Präsentation der Selbsthilfegruppen, Vereine und Sponsoren

Filmkomödie „Verstehen Sie die Béliers?“

Frankreich 2014 | 106 min. | Empfehlung ab 12 Jahren | Eintritt frei

Die 16-jährige Paula Bélier (Louane Emera) lebt gemeinsam mit ihrer Familie auf einem Bauernhof. Das Besondere an der Familie Bélier ist, dass alle bis auf Paula gehörlos sind. Also lebt sie ihr Leben als Vermittlerin zwischen ihren Liebsten und der Welt der Hörenden. Eines Tages beschließt sie, dem Schulchor beizutreten. Daraufhin schlägt ihr Musiklehrer vor, zur musikalischen Ausbildung nach Paris zu gehen. Doch ihre Familie braucht sie. Paula muss sich entscheiden.

Referenten

Prof. Dr. med. Reinhard Berner

Sprecher des UniversitätsCentrums für Seltene Erkrankungen
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, TU Dresden

Prof. Dr. med. Min Ae Lee-Kirsch

stellv. Sprecherin des UniversitätsCentrums für Seltene Erkrankungen
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, TU Dresden

Dr. med. Amalia-Mihaela Hanßke

stellv. Sprecherin des USE
Oberärztin der Klinik und Poliklinik für Psychotherapie und Psychosomatik
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, TU Dresden

Dr. med. Jutta Hammermann

Leiterin Universitäts MucoviszidoseCentrum
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, TU Dresden

Dr. med. Maja Linné

Fachärztin für Humangenetik
MVZ Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik GmbH
Redakteurin ENCOURAGE-Onlinemagazin

Maria von Gagern

Freie Journalistin und Redakteurin ENCOURAGE-Onlinemagazin

Luise und Thomas Mittag

Junge SMA-Betroffene und ihr Vater

weitere Anfragen offen

Publikationen 2023

UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (Typ A-Zentrum)

Lugar M, Eugster A, Achenbach P, von dem Berge T, Berner R, Besser REJ, Casteels K, Elding Larsson H, Gemulla G, Kordonouri O, Lindner A, Lundgren M, Müller D, Oltarzewski M, Rochtus A, Scholz M, Szybowska A, Todd JA, Ziegler AG, Bonifacio E; GPPAD Study Group. SARS-CoV-2 Infection and Development of Islet Autoimmunity in Early Childhood. *JAMA*. 2023 Sep 26;330(12):1151-1160. doi: 10.1001/jama.2023.16348. PMID: 37682551; PMCID: PMC10523173.

Körholz J, Gabrielyan A, Sczakiel HL, Schulze L, Rejzek M, Laass MW, Leuchten N, Tiebel O, Aust D, Conrad K, Röber N, Jacobsen EM, Ehmke N, Berner R, Lucas N, Lee-Kirsch MA, Wiedemuth R, Roesler J, Roers A, Amendt T, Schuetz C. Novel mutation and expanding phenotype in IRF2BP2 deficiency. *Rheumatology (Oxford)*. 2023 Apr 3;62(4):1699-1705. doi: 10.1093/rheumatology/keac575. PMID: 36193988.

Grasemann C, Höppner J, Burgard P, Schündeln MM, Matar N, Müller G, Krude H, Berner R, Lee-Kirsch MA, Hauck F, Wainwright K, Baumgarten S, Atinga J, Bauer JJ, Manka E, Körholz J, Kiewert C, Heinen A, Kretschmer T, Kurth T, Mittnacht J, Schramm C, Klein C, Graessner H, Hiort O, Muntau AC, Grüters A, Hoffmann GF, Choukair D. Transition for adolescents with a rare disease: results of a nationwide German project. *Orphanet J Rare Dis*. 2023 Apr 25;18(1):93. doi: 10.1186/s13023-023-02698-2. PMID: 37098531; PMCID: PMC10131406.

Lalia JK, Schild R, Lütgehetmann M, Dunay GA, Kallinich T, Kobbe R, Massoud M, Oh J, Pietzsch L, Schulze-Sturm U, Schuetz C, Sibbertsen F, Speth F, Thieme S, Witkowski M, Berner R, Muntau AC, Gersting SW, Toepfner N, Pagel J, Paul K. Reduced Humoral and Cellular Immune Response to Primary COVID-19 mRNA Vaccination in Kidney Transplanted Children Aged 5-11 Years. *Viruses*. 2023 Jul 14;15(7):1553. doi: 10.3390/v15071553. PMID: 37515239; PMCID: PMC10384144.

Fachzentren (Typ-B Zentren)

Universitäts MukoviszidoseCentrum (UMC) - Leitung: Fr. Dr. Hammermann

keine

UniversitätsCentrum für chronische Immundefizienz (U-CID/OrchiDD) – Leitung: Fr. Prof. Schütz

Fischer, M., Olbrich, P., Hadjadj, J., Aumann, V., Bakhtiar, S., Barlogis, V., von Bismarck, P., Markéta Bloomfield, M. P., Booth, C., Buddingh, E. P., Cagdas, D., Castelle, M., Chan, A. Y., Chandrakasan, S., Chetty, K., Cougoul, P., Crickx, E., Dara, J., Deyà-Martínez, A., ... Speckmann, C. (2023). JAK-inhibitor treatment for inborn errors of JAK/STAT signaling: An ESID and EBMT IEWP retrospective study. *Journal of Allergy and Clinical Immunology*, 153(1). Vorzeitige Online-Publikation. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2023.10.018>

Rao, V. K., Webster, S., Šedivá, A., Plebani, A., Schuetz, C., Shcherbina, A., Conlon, N., Coulter, T., Dalm, V. A., Trizzino, A., Zharankova, Y., Kulm, E., Körholz, J., Lougaris, V., Rodina, Y., Radford, K., Bradt, J., Kucher, K., Relan, A., ... Uzel, G. (2023). A randomized, placebo-controlled phase 3 trial of the PI3K δ inhibitor leniolisib for activated PI3K δ syndrome. *Blood*, 141(9), 971-983. <https://doi.org/10.1182/blood.2022018546>

Körholz, J., Gabrielyan, A., Sczakiel, H. L., Schulze, L., Rejzek, M., Laass, M. W., Leuchten, N., Tiebel, O., Aust, D., Conrad, K., Röber, N., Jacobsen, E. M., Ehmke, N., Berner, R., Lucas, N., Lee-Kirsch, M. A., Wiedemuth, R., Roesler, J., Roers, A., ... Schuetz, C. (2023). Novel mutation and expanding phenotype in IRF2BP2 deficiency. *Rheumatology (United Kingdom)*, 62(4), 1699-1705. <https://doi.org/10.1093/rheumatology/keac575>

Vanselow, S., Hanitsch, L., Hauck, F., Körholz, J., Maccari, M. E., Meinhardt, A., Sogkas, G., Schuetz, C., & Grimbacher, B. (2023). Future Directions in the Diagnosis and Treatment of APDS and IEI: a Survey of German IEI Centers. *Frontiers in immunology*, 14, Artikel 1279652. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2023.1279652>

Rao, V. K., Kulm, E., Šedivá, A., Plebani, A., Schuetz, C., Shcherbina, A., Dalm, V. A., Trizzino, A., Zharankova, Y., Webster, S., Orpia, A., Körholz, J., Lougaris, V., Rodina, Y., Radford, K., Bradt, J., Relan, A., Holland, S. M., Lenardo, M. J., & Uzel, G. (2023). Interim analysis: Open-label extension study of leniolisib for patients with APDS. *Journal of allergy and clinical immunology*. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2023.09.032>

European Society for Immunodeficiencies Registry Working Party, Körholz, J., & Schuetz, C. (2023). Activated phosphoinositide 3-kinase δ syndrome: Update from the ESID Registry and comparison with other autoimmune-lymphoproliferative inborn errors of immunity. *Journal of allergy and clinical immunology*, 152(4), 984-996.e10. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2023.06.015>

Grasemann, C., Höppner, J., Burgard, P., Schündeln, M. M., Matar, N., Müller, G., Krude, H., Berner, R., Lee-Kirsch, M. A., Hauck, F., Wainwright, K., Baumgarten, S., Atinga, J., Bauer, J. J., Manka, E., Körholz, J., Kiewert, C., Heinen, A., Kretschmer, T., ... Choukair, D. (2023). Transition for adolescents with a rare disease: results of a nationwide German project. *Orphanet journal of rare diseases*, 18(1), 1-9. Artikel 93. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02698-2>

Lalia, J. K., Schild, R., Lütgehetmann, M., Dunay, G. A., Kallinich, T., Kobbe, R., Massoud, M., Oh, J., Pietzsch, L., Schulze-Sturm, U., Schuetz, C., Sibbertsen, F., Speth, F., Thieme, S., Witkowski, M., Berner, R., Muntau, A. C., Gersting, S. W., Toepfner, N., ... Paul, K. (2023). Reduced Humoral and Cellular Immune Response to Primary COVID-19 mRNA Vaccination in Kidney Transplanted Children Aged 5–11 Years. *Viruses*, 15(7), Artikel 1553. <https://doi.org/10.3390/v15071553>

Strauss, T., Günther, C., Schnabel, A., Wolf, C., Hahn, G., Lee-Kirsch, M. A., & Brück, N. (2023). Rapid and sustained response to JAK inhibition in a child with severe MDA5 + juvenile dermatomyositis. *Pediatric Rheumatology*, 21(1), Artikel 104. <https://doi.org/10.1186/s12969-023-00894-9>

Carmody, L. C., Gargano, M. A., Toro, S., Vasilevsky, N. A., Adam, M. P., Blau, H., Chan, L. E., Gomez-Andres, D., Horvath, R., Kraus, M. L., Ladewig, M. S., Lewis-Smith, D., Lochmüller, H., Matentzoglou, N. A., Munoz-Torres, M. C., Schuetz, C., Seitz, B., Similuk, M. N., Sparks, T. N., ... Robinson, P. N. (2023). The Medical Action Ontology: A tool for annotating and analyzing treatments and clinical management of human disease. *MED*, 4(12), 913-927.e3. <https://doi.org/10.1016/j.medj.2023.10.003>

Knopf, N. C., Stamos, K., Höger, P. H., Engel, A., Berner, R., & Schuetz, C. (2023). Säugling mit multiplen Hämatomen/Purpura-ähnlichen Läsionen. *Monatsschrift Kinderheilkunde*, 1-3. <https://doi.org/10.1007/s00112-023-01713-x>

Knopf, N-C., Speckmann, C., & Schütz, C. (2023). Angeborene Störungen der Immunität. *Neonatalogie Scan*, 12(03), 211-227. <https://doi.org/10.1055/a-1687-4068>

NF- κ B Consortium (2023). Autoantibodies against type I IFNs in humans with alternative NF- κ B pathway deficiency. *Nature*, 623(7988), 803-813. <https://doi.org/10.1038/s41586-023-06717-x>

Orchestra Working Group, COVID Clinicians, & Schuetz, C. (2023). Rare predicted loss-of-function variants of type I IFN immunity genes are associated with life-threatening COVID-19. *Genome medicine*, 15(2023), 1-25. Artikel 22. <https://doi.org/10.1186/s13073-023-01173-8>

Maccari, M. E., Schneider, P., Smulski, C. R., Meinhardt, A., Pinto, F., Gonzalez-Granado, L. I., Schuetz, C., Sica, M. P., Gross, M., Fuchs, I., Kury, P., Heeg, M., Vocat, T., Willen, L., Thomas, C., Hühn, R., Magerus, A., Lorenz, M., Schwarz, K., ... Rensing-Ehl, A. (2023). Revisiting autoimmune lymphoproliferative syndrome caused by Fas ligand mutations. *Journal of Allergy and Clinical Immunology*, 151(5), 1391-1401.e7. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2022.11.028>

Speckmann, C., Nennstiel, U., Hönig, M., Albert, M. H., Ghosh, S., Schuetz, C., Brockow, I., Hörster, F., Niehues, T., Ehl, S., Wahn, V., Borte, S., Lehmborg, K., Baumann, U., Beier, R., Krüger, R., Bakhtiar, S., Kuehl, J. S., Klemann, C., ... Hauck, F. (2023). Prospective Newborn Screening for SCID in Germany: A First Analysis by the Pediatric Immunology Working Group (API). *Journal of clinical immunology*, 43(5), 965-978. <https://doi.org/10.1007/s10875-023-01450-6>

Vanselow, S., Wahn, V., & Schuetz, C. (2023). Activated PI3K δ syndrome – reviewing challenges in diagnosis and treatment. *Frontiers in immunology*, 14, Artikel 1208567. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2023.1208567>

Tsilifis, C., Torppa, T., Williams, E. J., Albert, M. H., Hauck, F., Soncini, E., Kang, E., Malech, H., Schuetz, C., von Bernuth, H., Slatter, M. A., & Gennery, A. R. (2023). Allogeneic HSCT for Symptomatic Female X-linked Chronic Granulomatous Disease Carriers. *Journal of clinical immunology*, 43(8), 1964-1973. <https://doi.org/10.1007/s10875-023-01570-z>

Staudacher, O., Klein, J., Thee, S., Ullrich, J., Wahn, V., Unterwalder, N., Kölsch, U., Lankes, E., Stittrich, A., Dedieu, C., Dinges, S., Völler, M., Schuetz, C., Schulte, J., Boztug, K., Meisel, C., Kuehl, J. S., Krüger, R., Blankenstein, O., & von Bernuth, H. (2023). Screening Newborns for Low T Cell Receptor Excision Circles (TRECs) Fails to Detect Immunodeficiency, Centromeric Instability, and Facial Anomalies Syndrome. *Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice*, 11(9), 2872-2883. <https://doi.org/10.1016/j.jaip.2023.06.006>

Rao, V. K., Kulm, E., Šedivá, A., Plebani, A., Schuetz, C., Shcherbina, A., Dalm, V. A., Trizzino, A., Zharankova, Y., Webster, S., Orpia, A., Körholz, J., Lougaris, V., Rodina, Y., Radford, K., Bradt, J., Relan, A., Holland, S. M., Lenardo, M. J., & Uzel, G. (2023). Interim analysis: Open-label extension study of leniolisib for patients with APDS. *Journal of allergy and clinical immunology*. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2023.09.032>

Inborn Errors Working Party (IEWP) of the European Society for Immunodeficiencies (ESID) and European Society for Blood and Marrow Transplantation (EBMT) and the Primary Immune Deficiency Treatment Consortium (PIDTC), Schuetz, C., & Gerke, J. (2023). Hypomorphic RAG deficiency: impact of disease burden on survival and thymic recovery argues for early diagnosis and HSCT. *Blood*, 141(7), 713-724. <https://doi.org/10.1182/blood.2022017667>

Wolf, C., Fischer, H., Kühl, J-S., Koss, S., Abou Jamra, R., Starke, S., Schultz, J., Ehl, S., Neumann, K., Schuetz, C., Huber, R., Hornung, V., & Lee-Kirsch, M. A. (2023). Hemophagocytic lymphohistiocytosis-like hyperinflammation due to a de novo mutation in DPP9. *Journal of Allergy and Clinical Immunology*, 152(5), 1336-1344.e5. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2023.07.013>

Le Voyer T, Parent AV, Liu X, ..., Schuetz C, et al. Autoantibodies against type I IFNs in humans with alternative NF- κ B pathway deficiency. *Nature*. 2023 Nov;623(7988):803-813.

Universitäts Neuromuskuläres Centrum (UNMC) – Leitung: Fr. Dr. Saak

Freigang M, Langner U, Hermann A, Günther R. Impaired diaphragmatic motility in treatment-naive adult patients with spinal muscular atrophy improved during nusinersen treatment. *Muscle Nerve* 2023

Vidovic M, Freigang M, Aust E, Linse K, Petzold D, Günther R. Cognitive performance of adult patients with SMA before and after treatment initiation with nusinersen. *BMC Neurol* 2023 Jun 6;23(1):216. doi: 10.1186/s12883-023-03261-z

Lapp HS, Freigang M, Hagenacker T, Weiler M, Wurster CD, Günther R. Biomarkers in 5q-associated spinal muscular atrophy-a narrative review. *J Neurol*. 2023 Jun 8. doi: 10.1007/s00415-023-11787-y.

Günther R. Gentherapien bei den Motoneuronenerkrankungen ALS und SMA. *Fortschr Neurol Psychiatr* 2023;91:1–11, doi: 10.1055/a-2002-5215

Lombardo FL, Spila Alegiani S, Mayer F, Cipriani M, Lo Giudice M, Ludolph AC, McDermott CJ, Corcia P, Van Damme P, Van den Berg LH, Hardiman O, Nicolini G, Vanacore N, Dickie B, Albanese A, Puopolo M; TUDCA-ALS Study Group. A randomized double-blind clinical trial on safety and efficacy of tauroursodeoxycholic acid (TUDCA) as add-on treatment in patients affected by amyotrophic lateral sclerosis (ALS): the statistical analysis plan of TUDCA-ALS trial. *Trials*. 2023 Dec 5;24(1):792. doi: 10.1186/s13063-023-07638-w.

Aust E, Günther R, Hermann A, Linse K. [Psychologically guided group meetings for family caregivers of ALS patients]. *Fortschr Neurol Psychiatr*. 2023 Nov 6. doi: 10.1055/a-2156-9013.

Heinrich F, Cordts I, Günther R, Stolte B, Zeller D, Schröter C, Weyen U, Regensburger M, Wolf J, Schneider I, Hermann A, Metelmann M, Kohl Z, Linker RA, Koch JC, Radelfahr F, Schönfelder E, Gardt P, Mohajer-Peseschkian T, Osmanovic A, Klopstock T, Dorst J, Ludolph AC, Schöffski O, Boentert M, Hagenacker T, Deschauer M, Lingor P, Petri S, Schreiber-Katz O. Economic evaluation of Motor Neuron Diseases: a nationwide cross-sectional analysis in Germany. *J Neurol*. 2023 Oct;270(10):4922-4938. doi: 10.1007/s00415-023-11811-1. Epub 2023 Jun 25.

Aust E, Graupner ST, Günther R, Linse K, Joos M, Grosskreutz J, Prudlo J, Pannasch S, Hermann A. Impairment of oculomotor functions in patients with early to advanced amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol*. 2023 Sep 15. doi: 10.1007/s00415-023-11957-y. Online ahead of print.

Räuber S, Nelke C, Schroeter CB, Barman S, Pawlitzki M, Ingwersen J, Akgün K, Günther R, Garza AP, Marggraf M, Dunay IR, Schreiber S, Vielhaber S, Ziemssen T, Melzer N, Ruck T, Meuth SG, Herty M. Classifying flow cytometry data using Bayesian analysis helps to distinguish ALS patients from healthy controls. *Front Immunol*. 2023 Aug 1;14:1198860. doi: 10.3389/fimmu.2023.1198860. eCollection 2023.

Ruf WP, Boros M, Freischmidt A, Brenner D, Grozdanov V, de Meirelles J, Meyer T, Grehl T, Petri S, Grosskreutz J, Weyen U, Guenther R, Regensburger M, Hagenacker T, Koch JC, Emmer A, Roediger A, Steinbach R, Wolf J, Weishaupt JH, Lingor P, Deschauer M, Cordts I, Klopstock T, Reilich P, Schoeberl F,

Schrank B, Zeller D, Hermann A, Knehr A, Günther K, Dorst J, Schuster J, Siebert R, Ludolph AC, Müller K. Spectrum and frequency of genetic variants in sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Brain Commun.* 2023 May 9;5(3):fcad152. doi: 10.1093/braincomms/fcad152. eCollection 2023.

Meyer T, Schumann P, Weydt P, Petri S, Koc Y, Spittel S, Bernsen S, Günther R, Weishaupt JH, Dreger M, Kolzarek F, Kettemann D, Norden J, Boentert M, Vidovic M, Meisel C, Münch C, Maier A, Körtvélyessy P. Neurofilament light-chain response during therapy with antisense oligonucleotide tofersen in SOD1-related ALS: Treatment experience in clinical practice. *Muscle Nerve.* 2023 Jun;67(6):515-521. doi: 10.1002/mus.27818. Epub 2023 Apr 3.

Meyer T, Salkic E, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Weydt P, Günther R, Lingor P, Koch JC, Petri S, Hermann A, Prudlo J, Großkreutz J, Baum P, Boentert M, Metelmann M, Norden J, Cordts I, Weishaupt JH, Dorst J, Ludolph A, Koc Y, Walter B, Münch C, Spittel S, Dreger M, Maier A, Körtvélyessy P. Performance of serum neurofilament light chain in a wide spectrum of clinical courses of amyotrophic lateral sclerosis-a cross-sectional multicenter study. *Eur J Neurol.* 2023 Jun;30(6):1600-1610. doi: 10.1111/ene.15773. Epub 2023 Mar 26.

Szewczyk B, Günther R, Japtok J, Frech MJ, Naumann M, Lee HO, Hermann A. FUS ALS neurons activate major stress pathways and reduce translation as an early protective mechanism against neurodegeneration. *Cell Rep.* 2023 Jan 24;42(2):112025. doi: 10.1016/j.celrep.2023.112025. Online ahead of print.

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

UniversitätsAllergieCentrum (UAC) – Leitung: Hr. Prof. Vogelberg

Bauer A, Brans R, Brehler R, Büttner M, Dickel H, Elsner P, Fartasch M, Herzog C, John SM, Köllner A, Maul JT, Merk H, Molin S, Nast A, Nikolakis GD, Schliemann S, Skudlik C, Weisshaar E, Werfel T, Zidane M, Worm M. S2k guideline diagnosis, prevention, and therapy of hand eczema. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2023 Sep;21(9):1054-1074. doi: 10.1111/ddg.15179. PMID: 37700424. IF: 5,231

Bauer A, Worm M. Neue Leitlinie und neue Therapiemöglichkeiten beim Handekzem [New guideline and treatment options for hand eczema]. *Dermatologie (Heidelb).* 2023 Jun;74(6):425-429. German. doi: 10.1007/s00105-023-05143-4. Epub 2023 May 24. PMID: 37222755. IF: 1,198

Bauer A, Pesonen M, Brans R, Caroppo F, Dickel H, Dugonik A, Larese Filon F, Geier J, Gimenez-Arnau AM, Napolitano M, Patruno C, Rustemeyer T, Simon D, Schuttelaar MLA, Spiwak R, Stingeni L, Vok M, Weisshaar E, Wilkinson M, Valiukeviciene S, Uter W. Occupational contact allergy: The European perspective-Analysis of patch test data from ESSCA between 2011 and 2020. *Contact Dermatitis.* 2023 Apr;88(4):263-274. doi: .1111/cod.14280. Epub 2023 Jan 31. PMID: 36694979. IF: 6,419

Rönsch H, Schiffers F, Ofenloch R, Weisshaar E, Buse AS, Hansen A, John SM, Giménez Arnau AM, Pesqué D, Agner T, Nørreslet LB, Loman L, Romeijn GLE, Schuttelaar MLA, Košćec Bjelajac A, Macan J, Apfelbacher C, Bauer A. Chronic hand eczema in Europe: Patient experiences and perspectives (CHEPEP) in qualitative interviews. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2023 Jul;37(7):1396-1405. doi: 10.1111/jdv.19055. Epub 2023 Apr 27. PMID: 36950901. IF: 9,228

Schubert S, Worm M, Dickel H, Wagner N, Brans R, Schröder-Kraft C, Bauer A, Koch A, Geier J; IVDK. Patch testing shellac in consecutive patients-Data of the Information Network of Departments of Dermatology (IVDK) 2021. *Contact Dermatitis*. 2023 Jan;88(1):77-80. doi: 10.1111/cod.14227. Epub 2022 Oct 7. PMID: 36163611. IF: 6,419

Bauer A, Thyssen JP, Buhl T, Nielsen TSS, Larsen LS, Østerskov AB, Agner T. Treatment with delgocitinib cream improves itch, pain and other signs and symptoms of chronic hand eczema: Results from the Hand Eczema Symptom Diary in a phase IIb randomized clinical trial. *Contact Dermatitis*. 2023 Jul;89(1):46-53. doi: 10.1111/cod.14303. Epub 2023 Apr 10. PMID: 37037780. IF: 6,419

Chapsa M, Rönch H, Löwe T, Gunzer F, Beissert S, Bauer A. The role of bacterial colonisation in severity, symptoms and aetiology of hand eczema: The importance of *Staphylococcus aureus* and presence of commensal skin flora. *Contact Dermatitis*. 2023 Oct;89(4):270-276. doi: 10.1111/cod.14384. Epub 2023 Jul 18. PMID: 37463663. IF: 6,419

Hasler H, Heyne S, Geier J, Beissert S, Bauer A. Trimethylolpropane poly(oxypropylene)triamine: A new contact allergen in water-based metalworking fluids. *Contact Dermatitis*. 2023 Jul;89(1):74-76. doi: 10.1111/cod.14326. Epub 2023 May 8. PMID: 37156736. IF: 6,419

Geier J, Dickel H, Schröder-Kraft C, Gina M, Simon D, Weisshaar E, Lang C, Brans R, Bauer A, Löffler H, Schubert S; IVDK. 2,4,6-Tris(dimethylaminomethyl)phenol: The allergen which came in from the cold. *Contact Dermatitis*. 2023 Apr;88(4):316-318. doi: 10.1111/cod.14268. Epub 2022 Dec 23. PMID: 36524787. IF: 6,419

Bentz P, Apfelbacher C, Akst W, Molin S, Bauer A, Elsner P, Mahler V, Von Kiedrowski R, Schmitt J, Weisshaar E. Self-reported Versus Physician-reported Severity of Chronic Hand Eczema: Concordance Analysis Based on Data from the German Chronic Hand Eczema Patient Long-Term Management Registry. *Acta Derm Venereol*. 2023 Mar 9;103:adv00884. doi: 10.2340/actadv.v103.5383. PMID: 36892509; PMCID: PMC10015412. IF: 3,875

Rönch H, Schiffers F, Ofenloch R, Weisshaar E, Buse AS, Hansen A, John SM, Giménez Arnau AM, Pesqué D, Agner T, Nørreslet LB, Loman L, Romeijn GLE, Schuttelaar MLA, Koščec Bjelajac A, Macan J, Bauer A, Apfelbacher CJ. Which outcomes should be measured in hand eczema trials? Results from patient interviews and an expert survey. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2023 Jun;37(6):1199-1206. doi: 10.1111/jdv.18923. Epub 2023 Feb 15. PMID: 36695080. IF: 9,228

Brans R, Schröder-Kraft C, Bauer A, Weisshaar E, Skudlik C, Geier J; IVDK. Contact sensitizations in massage therapists with occupational contact dermatitis: Patch test data of the Information Network of Departments of Dermatology, 2008-2020. *Contact Dermatitis*. 2023 Jan;88(1):43-53. doi: 10.1111/cod.14218. Epub 2022 Oct 4. PMID: 36088572. IF: 6,419

Augustin M, Bauer A, Ertner K, von Kiedrowski R, Schenck F, Ramaker-Brunke J, Möller S, Fait A, Bastian M, Thaçi D. Dupilumab Demonstrates Rapid Onset of Action in Improving Signs, Symptoms and Quality of Life in Adults with Atopic Dermatitis. *Dermatol Ther (Heidelb)*. 2023 Mar;13(3):803-816. doi: 10.1007/s13555-023-00894-3. Epub 2023 Feb 4. PMID: 36738405; PMCID: PMC9984619. IF: 3,661

Schubert S, Geier J, Brans R, Heratizadeh A, Kränke B, Schnuch A, Bauer A, Dickel H, Buhl T, Vieluf D, Wagner N, Worm M; IVDK. Patch testing hydroperoxides of limonene and linalool in consecutive patients-Results of the IVDK 2018-2020. *Contact Dermatitis*. 2023 Aug;89(2):85-94. doi: 10.1111/cod.14332. Epub 2023 May 12. PMID: 37177844. IF: 6,419

Rönch H, Schiffers F, Ofenloch R, Weisshaar E, Buse AS, Hansen A, John SM, Giménez Arnau AM, Pesqué D, Agner T, Nørreslet LB, Loman L, Romeijn GLE, Schuttelaar MLA, Koščec Bjelajac A, Macan J, Bauer A, Apfelbacher CJ. Which outcomes should be measured in hand eczema trials? Results from patient interviews and an expert survey. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2023 Jun;37(6):1199-1206. doi: 10.1111/jdv.18923. Epub 2023 Feb 15. PMID: 36695080. IF: 9,228

Brans R, Schröder-Kraft C, Bauer A, Weisshaar E, Skudlik C, Geier J; IVDK. Contact sensitizations in massage therapists with occupational contact dermatitis: Patch test data of the Information Network of Departments of Dermatology, 2008-2020. *Contact Dermatitis*. 2023 Jan;88(1):43-53. doi:

10.1111/cod.14218. Epub 2022 Oct 4. PMID: 36088572. IF: 6,419

Augustin M, Bauer A, Ertner K, von Kiedrowski R, Schenck F, Ramaker-Brunke J, Möller S, Fait A, Bastian M, Thaçi D. Dupilumab Demonstrates Rapid Onset of Action in Improving Signs, Symptoms and Quality of Life in Adults with Atopic Dermatitis. *Dermatol Ther (Heidelb)*. 2023 Mar;13(3):803-816. doi: 10.1007/s13555-023-00894-3. Epub 2023 Feb 4. PMID: 36738405; PMCID: PMC9984619. IF: 3,661

Schubert S, Geier J, Brans R, Heratizadeh A, Kränke B, Schnuch A, Bauer A, Dickel H, Buhl T, Vieluf D, Wagner N, Worm M; IVDK. Patch testing hydroperoxides of limonene and linalool in consecutive patients-Results of the IVDK 2018-2020. *Contact Dermatitis*. 2023 Aug;89(2):85-94. doi: 0.1111/cod.14332. Epub 2023 May 12. PMID: 37177844. IF: 6,419

Heppt MV, Leiter U, Steeb T, Alter M, Amaral T, Bauer A, Bechara FG, Becker JC, Breitbart EW, Breuninger H, Diepgen T, Dirschka T, Eigentler T, El Gammal AKS, Felcht M, Flaig MJ, Follmann M, Fritz K, Grabbe S, Greinert R, Gutzmer R, Hauschild A, Hillen U, Ihrler S, John SM, Kofler L, Koelbl O, Krause-Bergmann A,

Kraywinkel K, Krohn S, Langer T, Loquai C, Löser CR, Mohr P, Nashan D, Nothacker M, Pfannenbergl C, Salavastru C, Schmitz L, Stockfleth E, Szeimies RM, Ulrich C, Voelter-Mahlknecht S, Vordermark D, Weichenthal M, Welzel J, Wermker K, Wiegand S, Garbe C, Berking C. [S3-Leitlinie "Aktinische Keratose und Plattenepithelkarzinom der Haut" - Update 2023, Teil 1: Therapie der aktinischen Keratose, Morbus Bowen, Cheilitis actinica, berufsbedingte Erkrankung und Versorgungsstrukturen: S3 guideline "actinic keratosis and cutaneous squamous cell carcinoma"- update 2023, part 1: treatment of actinic keratosis, actinic cheilitis, cutaneous squamous cell carcinoma in situ (Bowen's disease), occupational disease and structures of care]. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2023 Oct;21(10):1249-1262. German. doi: 10.1111/ddg.15231_g. PMID: 37845050. IF: 5,231

Leiter U, Heppt MV, Steeb T, Alter M, Amaral T, Bauer A, Bechara FG, Becker JC, Breitbart EW, Breuninger H, Diepgen T, Dirschka T, Eigentler T, ElGammal AKS, Felcht M, Flaig MJ, Follmann M, Fritz K, Grabbe S, Greinert R, Gutzmer R, Hauschild A, Hillen U, Ihrler S, John SM, Kofler L, Koelbl O, Krause-Bergmann A,

Kraywinkel K, Krohn S, Langer T, Loquai C, Löser CR, Mohr P, Nashan D, Nothacker M, Pfannenbergl C, Salavastru C, Schmitz L, Stockfleth E, Szeimies RM, Ulrich C, Voelter-Mahlknecht S, Vordermark D, Weichenthal M, Welzel J, Wermker K, Wiegand S, Garbe C, Berking C. S3 guideline "actinic keratosis and cutaneous squamous cell carcinoma" - update 2023, part 2: epidemiology and etiology, diagnostics, surgical and systemic treatment of cutaneous squamous cell carcinoma (cSCC), surveillance and prevention. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2023 Nov;21(11):1422-1433. doi: 10.1111/ddg.15256. Epub 2023 Oct 15. PMID: 37840404. IF: 5,231

Kocatürk E, Thomsen SF, Al-Ahmad M, Gimenez Arnau AM, Conlon N, Şavk E, Jardim Criado RF, Danilycheva I, Fomina D, Khoshkhui M, Gelincik A, Yüksel EN, Ertan S, Ensina LF, Kasperska-Zajac A, Rudenko M, Bauer A, Medina IV, Maurer M. Total IgE levels are linked to the course of chronic spontaneous urticaria during pregnancy. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2023 Jan;11(1):350-353. doi: 10.1016/j.jaip.2022.10.018. Epub 2022 Oct 27. PMID: 36309186. IF: 11,022

Buttgereit T, Vera C, Aulenbacher F, Church MK, Hawro T, Asero R, Bauer A, Bizjak M, Bouillet L, Dissemond J, Fomina D, Giménez-Arnau AM, Grattan C, Gregoriou S, Kulthanan K, Kasperska-Zajac A, Kocatürk E, Makris M, Kolkhir P, Weller K, Magerl M, Maurer M. Patients With Chronic Spontaneous Urticaria Who Have Wheals, Angioedema, or Both, Differ Demographically, Clinically, and in Response to Treatment-Results From CURE. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2023 Nov;11(11):3515-3525.e4. doi: 10.1016/j.jaip.2023.08.020. Epub 2023 Aug 19. PMID: 37604426. IF: 11,022

Kocatürk E, Al-Ahmad M, Krause K, Gimenez-Arnau AM, Thomsen SF, Conlon N, Marsland A, Savk E, Criado RF, Danilycheva I, Fomina D, Godse K, Khoshkhui M, Gelincik A, Degirmentepe EN, Demir S, Ensina LF, Kasperska-Zajac A, Rudenko M, Valle S, Medina I, Bauer A, Zhao Z, Staubach P, Bouillet L, Küçük ÖS, Baygöl A, Maurer M. Treatment patterns and outcomes in patients with chronic urticaria during pregnancy: Results of PREG-CU, a UCARE study. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2023 Feb;37(2):356-364. doi: 10.1111/jdv.18574. Epub 2022 Sep 17. PMID: 36066999. IF: 9,228

Kolkhir P, Laires PA, Salameh P, Asero R, Bizjak M, Košnik M, Dissemond J, van Doorn M, Hawro T,

Kasperska-Zajac A, Zajac M, Kocatürk E, Peter J, Parisi CAS, Ritchie CA, Kulthanan K, Tuchinda P, Fomina D, Kovalkova E, Khoshkhui M, Kouzegaran S, Papapostolou N, Du-Thanh A, Kamegashira A, Meshkova R, Vitichuk A, Bauer A, Grattan C, Staubach P, Bouillet L, Giménez-Arnau AM, Maurer M, Weller K. The Benefit of Complete Response to Treatment in Patients With Chronic Spontaneous Urticaria-CURE Results. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2023 Feb;11(2):610-620.e5. doi: 10.1016/j.jaip.2022.11.016. Epub 2022 Dec 5. PMID: 36481420. IF: 11,022

Kocatürk E, Salameh P, Sarac E, Vera Ayala CE, Thomsen SF, Zuberbier T, Ensina LF, Popov TA, van Doorn MBA, Giménez-Arnau AM, Asero R, Criado PR, Aarestrup FM, AbdulHameed Ansari Z, Al Abri S, Al-Ahmad M, Al Hinai B, Allenova A, Al-Nesf M, Altrichter S, Arnaout R, Bartosińska J, Bauer A, Bernstein JA,

Bizjak M, Bonnekoh H, Bouillet L, Brzoza Z, Calvalcanti Dela Bianca Melo AC, Campinhos FL, Carne E, Purayil SC, Cherrez-Ojeda I, Chong-Neto HJ, Christoff G, Conlon N, Jardim Criado RF, Cvenkel K, Damadoglu E, Danilycheva I, Day C, de Montjoye L, Demir S, Ferucci SM, Fomina D, Fukunaga A, Garcia E, Gelincik A, Göbel JH, Godse K, Gonçalo M, Gotua M, Grattan C, Gugala A, Guillet C, Kalyoncu AF, Karakaya G, Kasperska-Zajac A, Katelaris CH, Khoshkhui M, Kleinheinz A, Kolacinska-Flont M, Kolkhir P, Košnik M, Krasowska D, Kumaran MS, Kuprys-Lipinska I, Kurowski M, Kuznetsova EV, Larenas-Linnemann D, Lebedkina MS, Lee Y, Makris M, Gómez RM, Nasr I, Neisinger S, Oda Y, Kara RÖ, Palitot EB, Papapostolou N, Salvador Parisi CA, Pesque D, Peter J, Petkova E, Ridge K, Rudenko M, Rutkowski K, Saini SS, Salman A, Sanchez J, Şekerel B, Serdotetskova SA, Serpa FS, Dikicier BS, Sidiropoulos N, Sikora A, Sørensen JA, Soria A, Kucuk OS, Thalappil SR, Tomaszewska K, Tuncay G, Unal D, Valle S, van Lindonk E, Vestergaard C, Meshkova RY, Vitichuk A, Xepapadaki P, Ye YM, Zalewska-Janowska A, Zamlynski M, Maurer M. Urticaria exacerbations and adverse reactions in patients with chronic urticaria receiving COVID-19 vaccination: Results of the UCARE COVAC-CU study. *J Allergy Clin Immunol*. 2023 Nov;152(5):1095-1106. doi: 10.1016/j.jaci.2023.07.019. Epub 2023 Aug 12. PMID: 37574079. IF: 14,29

Zentrum für Klinische Genommedizin – Leitung: Fr. Prof. Schröck

NCT/DKFZ MASTER handbook of interpreting whole-genome, transcriptome, and methylome data for precision oncology | ► Mock A, Teleanu MV, Kreutzfeldt S, Heilig CE, Hülleln J, Möhrmann L, Jahn A, Hanf D, Kerle IA, Singh HM, Hutter B, Uhrig S, Fröhlich M, Neumann O, Hartig A, Brückmann S, Hirsch S, Grund K, Dikow N, Lipka DB, Renner M, Bhatti IA, Apostolidis L, Schlenk RF, Schaaf CP, Stenzinger A, Schröck E, Hübschmann D, Heining C, Horak P, Glimm H, Fröhling S. | ► *NPJ Precis Oncol*. 2023 Oct 26;7(1):109. | ► PMID: 37884744

De novo PHF5A variants are associated with craniofacial abnormalities, developmental delay, and hypospadias. | ► Harms FL, Dingemans AJM, Hempel M, Pfundt R, Bierhals T, Casar C, Müller C, Niermeijer JF, Fischer J, Jahn A, Hübner C, Majore S, Agolini E, Novelli A, van der Smagt J, Ernst R, van Binsbergen E, Mancini GMS, van Slegtenhorst M, Barakat TS, Wakeling EL, Kamath A, Downie L, Pais L, White SM, de Vries BBA, Kutsche K. | ► *Genet Med*. 2023 Oct;25(10):100927. Epub 2023 Jul 6. Erratum in: *Genet Med*. 2023 Sep 19; 100964. | ► PMID: 37422718.

Signaling-induced systematic repression of miRNAs uncovers cancer vulnerabilities and targeted therapy sensitivity. | ► Wurm AA, Brillhoff S, Kolovich S, Schäfer S, Rahimian E, Kufrin V, Bill M, Carrero ZI, Drukewitz S, Krüger A, Hüther M, Uhrig S, Oster S, Westphal D, Meier F, Pfütze K, Hübschmann D, Horak P, Kreutzfeldt S, Richter D, Schröck E, Baretton G, Heining C, Möhrmann L, Fröhling S, Ball CR, Glimm H. | ► *Cell Rep Med*. 2023 Oct 17;4(10):101200. Epub 2023 Sep 20. | ► PMID: 37734378

Broadening the phenotypic and molecular spectrum of FINCA syndrome: Biallelic NHLRC2 variants in 15 novel individuals. | ► | Sczakiel HL, Zhao M, Wollert-Wulf B, Danyel M, Ehmke N, Stoltenburg C,

Damseh N, Al-Ashhab M, Balci TB, Osmond M, Andrade A, Schallner J, Porrmann J, McDonald K, Liao M, Oppermann H, Platzer K, Dierksen N, Mojarrad M, Eslahi A, Bakaeen B, Calame DG, Lupski JR, Firoozfar Z, Seyedhassani SM, Mohammadi SA, Anwaar N, Rahman F, Seelow D, Janz M, Horn D, Maroofian R, Boschann F. |►| Eur J Hum Genet. 2023 Aug;31(8):905-917. Epub 2023 May 15. |►| PMID: 37188825.

A clinical screening tool to detect genetic cancer predisposition in pediatric oncology shows high sensitivity but can miss a substantial percentage of affected children. |►| Friedrich UA, Bienias M, Zinke C, Prazenicova M, Lohse J, Jahn A, Menzel M, Langanke J, Walter C, Wagener R, Brozou T, Varghese J, Dugas M, Erlacher M, Schröck E, Suttorp M, Borkhardt A, Hauer J, Auer F. |►| Genet Med. 2023 Aug;25(8):100875. Epub 2023 May 3. |►| PMID: 37149759.

Proteogenomic analysis reveals RNA as a source for tumor-agnostic neoantigen identification. |►| Tretter C, de Andrade Krätzig N, Pecoraro M, Lange S, Seifert P, von Frankenberg C, Untch J, Zuleger G, Wilhelm M, Zolg DP, Dreyer FS, Bräunlein E, Engleitner T, Uhrig S, Boxberg M, Steiger K, Slotta-Huspenina J, Ochsenreither S, von Bubnoff N, Bauer S, Boerries M, Jost PJ, Schenck K, Dresing I, Bassermann F, Friess H, Reim D, Grützmann K, Pfütze K, Klink B, Schröck E, Haller B, Kuster B, Mann M, Weichert W, Fröhling S, Rad R, Hiltensperger M, Krackhardt AM. |►| Nat Commun. 2023 Aug 2;14(1):4632. |►| PMID: 37532709.

Targeted therapy of advanced parathyroid carcinoma guided by genomic and transcriptomic profiling. |►| Teleanu MV, Fuss CT, Paramasivam N, Pirmann S, Mock A, Terkamp C, Kircher S, Landwehr LS, Lenschow C, Schlegel N, Stenzinger A, Jahn A, Fassnacht M, Glimm H, Hübschmann D, Fröhling S, Kroiss M. |►| Mol Oncol. 2023 Jul;17(7):1343-1355. Epub 2023 Apr 11. |►| PMID: 36808802.

Null and missense mutations of ERI1 cause a recessive phenotypic dichotomy in humans. |►| Guo L, Salián S, Xue JY, Rath N, Rousseau J, Kim H, Ehresmann S, Moosa S, Nakagawa N, Kuroda H, Clayton-Smith J, Wang J, Wang Z, Banka S, Jackson A, Zhang YM, Wei ZJ, Hüning I, Brunet T, Ohashi H, Thomas MF, Bupp C, Miyake N, Matsumoto N, Mendoza-Londono R, Costain G, Hahn G, Di Donato N, Yigit G, Yamada T, Nishimura G, Ansel KM, Wollnik B, Hrabě de Angelis M, Mégarbané A, Rosenfeld JA, Heissmeyer V, Ikegawa S, Campeau PM. |►| Am J Hum Genet. 2023 Jul 6;110(7):1068-1085. Epub 2023 Jun 22. |►| PMID: 37352860.

Combined loss of CDH1 and downstream regulatory sequences drive early-onset diffuse gastric cancer and increase penetrance of hereditary diffuse gastric cancer. |►| São José C, Garcia-Pelaez J, Ferreira M, Arrieta O, André A, Martins N, Solís S, Martínez-Benítez B, Ordóñez-Sánchez ML, Rodríguez-Torres M, Sommer AK, te Paske, Caldas C, Tischkowitz M, Tusié MT, Solve-RD DITF-GENTURIS, Hoogerbrugge N, Demidov G, de Voer RM, Laurie S, Oliveira C. |►| Gastric Cancer. 2023 May 30. |►| doi: 10.1007/s10120-023-01395-0.

Bi-allelic variants in INTS11 are associated with a complex neurological disorder. |►| Tepe B, Macke EL, Niceta M, Weisz Hubshman M, Kanca O, Schultz-Rogers L, Zarate YA, Schaefer GB, Granadillo De Luque JL, Wegner DJ, Cogne B, Gilbert-Dussardier B, Le Guillou X, Wagner EJ, Pais LS, Neil JE, Mochida GH, Walsh CA, Magal N, Drasinover V, Shohat M, Schwab T, Schmitz C, Clark K, Fine A, Lanpher B, GavriloVA R, Blanc P, Burglen L, Afenjar A, Steel D, Kurian MA, Prabhakar P, Göbwein S, Di Donato N, Bertini ES; Undiagnosed Diseases Network; Wangler MF, Yamamoto S, Tartaglia M, Klee EW, Bellen HJ. |►| Am J Hum Genet. 2023 May 4;110(5):774-789. |►| PMID: 37054711.

A Solve-RD ClinVar-based reanalysis of 1522 index cases from ERN-ITHACA reveals common pitfalls and misinterpretations in exome sequencing. |►| Denommé-Pichon AS, Matalonga L, de Boer E, Jackson A, Benetti E, Banka S, Bruel AL, Ciolfi A, Clayton-Smith J, Dallapiccola B, Duffourd Y, Ellwanger

K, Fallerini C, Gilissen C, Graessner H, Haack TB, Havlovicova M, Hoischen A, Jean-Marçais N, Kleefstra T, López-Martin E, Macek M, Mencarelli MA, Moutton S, Pfundt R, Pizzi S, Posada M, Radio FC, Renieri A, Rooryck C, Ryba L, Safraou H, Schwarz M, Tartaglia M, Thauvin-Robinet C, Thevenon J, Tran Mau-Them F, Trimouille A, Votycka P, de Vries BBA, Willemsen MH, Zurek B, Verloes A, Philippe C; Solve-RD DITF-ITHACA; Solve-RD SNV-indel Working Group; Solve-RD Consortia; Orphanomix Group; Vitobello A, Vissers LELM, Faivre L. | ► | *Genet Med.* 2023 Apr; 25(4):100018. | ► | PMID: 36681873.

Twist exome capture allows for lower average sequence coverage in clinical exome sequencing. | ► | Yaldiz B, Kucuk E, Hampstead J, Hofste T, Pfundt R, Corominas Galbany J, Rinne T, Yntema HG, Hoischen A, Nelen M, Gilissen C; Solve-RD consortium. | ► | *Hum Genomics.* 2023 May 3; 17(1):39. | ► | PMID: 37138343.

Clinical and functional characterization of germline PIK3CA variants in patients with PIK3CA-related overgrowth spectrum disorders. | ► | Cooley Coleman JA, Gass JM, Srikanth S, Pauly R, Ziats CA, Everman DB, Skinner SA, Bell S, Louie RJ, Cascio L, Patterson WG, Jones JR, Di Donato N, Stevenson RE, Boccuto L. | ► | *Hum Mol Genet.* 2023 Apr 20;32(9):1457-1465. | ► | PMID: 36458889.

Clinical, genetic, epidemiologic, evolutionary, and functional delineation of TSPEAR-related autosomal recessive ectodermal dysplasia 14. | ► | Jackson A, Lin SJ, Jones EA, Chandler KE, Orr D, Moss C, Haider Z, Ryan G, Holden S, Harrison M, Burrows N, Jones WD, Loveless M, Petree C, Stewart H, Low K, Donnelly D, Lovell S, Drosou K; Genomics England Research Consortium; Solve-RD consortium; Varshney GK, Banka S. | ► | *HGG Adv.* 2023 Mar 3;4(2):100186. | ► | PMID: 37009414.

Mortality by age, gene and gender in carriers of pathogenic mismatch repair gene variants receiving surveillance for early cancer diagnosis and treatment: a report from the prospective Lynch syndrome database. | ► | Dominguez-Valentin M, Haupt S, Seppälä TT, Sampson JR, Sunde L, Bernstein I, Jenkins MA, Engel C, Aretz S, Nielsen M, Capella G, Balaguer F, Evans DG, Burn J, Holinski-Feder E, Bertario L, Bonanni B, Lindblom A, Levi Z, Macrae F, Winship I, Plazzer JP, Sijmons R, Laghi L, Della Valle A, Heinimann K, Dębniak T, Fruscio R, Lopez-Koestner F, Alvarez-Valenzuela K, Katz LH, Laish I, Vainer E, Vaccaro C, Carraro DM, Monahan K, Half E, Stakelum A, Winter D, Kennelly R, Gluck N, Sheth H, Abu-Freha N, Greenblatt M, Rossi BM, Bohorquez M, Cavestro GM, Lino-Silva LS, Horisberger K, Tibiletti MG, Nascimento ID, Thomas H, Rossi NT, Apolinário da Silva L, Zaránd A, Ruiz-Bañobre J, Heuveline V, Mecklin JP, Pylvänäinen K, Renkonen-Sinisalo L, Lepistö A, Peltomäki P, Therkildsen C, Madsen MG, Burgdorf SK, Hopper JL, Win AK, Haile RW, Lindor N, Gallinger S, Le Marchand L, Newcomb PA, Figueiredo J, Buchanan DD, Thibodeau SN, von Knebel Doeberitz M, Loeffler M, Rahner N, Schröck E, Steinke-Lange V, Schmiegell W, Vangala D, Perne C, Hüneburg R, Redler S, Büttner R, Weitz J, Pineda M, Duenas N, Vidal JB, Moreira L, Sánchez A, Hovig E, Nakken S, Green K, Laloo F, Hill J, Crosbie E, Mints M, Goldberg Y, Tjandra D, Ten Broeke SW, Kariv R, Rosner G, Advani SH, Thomas L, Shah P, Shah M, Neffa F, Esperon P, Pavicic W, Torrezan GT, Bassaneze T, Martin CA, Moslein G, Moller P. | ► | *EClinicalMedicine.* 2023 Mar 20;58:101909. | ► | PMID: 37181409.

The constitutional gain-of-function variant p.Glu1099Lys in NSD2 is associated with a novel syndrome. | ► | Popp B, Brugger M, Poschmann S, Bartolomaeus T, Radtke M, Hentschel J, Di Donato N, Rump A, Gburek-Augustat J, Graf E, Wagner M, Sorge I, Lemke JR, Meitinger T, Abou Jamra R, Strehlow V, Brunet T. | ► | *Clin Genet.* 2023 Feb;103(2):226-230. | ► | PMID: 36189577.

Genotype-first approach to identify associations between CDH1 germline variants and cancer phenotypes: a multicentre study by the European Reference Network on Genetic Tumour Risk Syndromes. | ► | Garcia-Pelaez J, Barbosa-Matos R, Lobo S, Dias A, Garrido L, Castedo S, Sousa S, Pinheiro H, Sousa L, Monteiro R, Maqueda JJ, Fernandes S, Carneiro F, Pinto N, Lemos C, Pinto C, Teixeira MR, Aretz S, Bajalica-Lagercrantz S, Balmaña J, Blatnik A, Benusiglio PR, Blanluet M, Bours V,

Brems H, Brunet J, Calistri D, Capellá G, Carrera S, Colas C, Dahan K, de Putter R, Desseignés C, Domínguez-Garrido E, Egas C, Evans DG, Feret D, Fewings E, Fitzgerald RC, Coulet F, Garcia-Barcina M, Genuardi M, Golmard L, Hackmann K, Hanson H, Holinski-Feder E, Hüneburg R, Krajc M, Lagerstedt-Robinson K, Lázaro C, Ligtenberg MJL, Martínez-Bouzas C, Merino S, Michils G, Novaković S, Patiño-García A, Ranzani GN, Schröck E, Silva I, Silveira C, Soto JL, Spier I, Steinke-Lange V, Tedaldi G, Tejada MI, Woodward ER, Tischkowitz M, Hoogerbrugge N, Oliveira C. |►| *Lancet Oncol.* 2023 Jan;24(1):91-106. |►| PMID: 36436516.

Cancer risks by sex and variant type in PTEN hamartoma tumor syndrome. |►| Hendricks LAJ, Hoogerbrugge N, Mensenkamp AR, Brunet J, Lleuger-Pujol R, Høberg-Vetti H, Tveit Haavind M, Innella G, Turchetti D, Aretz S, Spier I, Tischkowitz M, Jahn A, Links TP, Olderde-Berends MJW, Blatnik A, Leter EM, Evans DG, Woodward ER, Steinke-Lange V, Anastasiadou VC, Colas C, Villy MC, Benusiglio PR, Gerasimenko A, Barili V, Branchaud M, Houdayer C, Tesi B, Yazicioglu MO, van der Post RS, Schuurs-Hoeijmakers JHM; PTEN Study Group; Vos JR. |►| *J Natl Cancer Inst.* 2023 Jan 10;115(1):93-103. |►| PMID: 36171661.

UniversitätsCentrum für Autoimmun- und Rheumatische Erkrankungen (UCARE) – Leitung: Hr. Prof. Aringer

Matteson EL, Aringer M, Burmester GR, Mueller H, Moros L, Kolb M. Effect of nintedanib in patients with progressive pulmonary fibrosis associated with rheumatoid arthritis: data from the INBUILD trial. *Clin Rheumatol.* 2023 Sep;42(9):2311-2319. doi: 10.1007/s10067-023-06623-7. Epub 2023 May 20. PMID: 37209188; PMCID: PMC10412475.

Aringer M, Leuchten N. Assessment-Tools für den systemischen Lupus erythematodes [Assessment tools for systemic lupus erythematosus]. *Z Rheumatol.* 2023 Jun;82(5):361-367. German. doi: 10.1007/s00393-023-01359-w. Epub 2023 May 15. PMID: 37188996.

Aringer M, Nitschmann S. Baricitinib bei systemischem Lupus erythematodes [Baricitinib for systemic lupus erythematosus]. *Inn Med (Heidelb).* 2023 Aug;64(8):815-818. German. doi: 10.1007/s00108-023-01547-5. Epub 2023 Jul 11. PMID: 37432406.

Allanore Y, Khanna D, Smith V, Aringer M, Hoffmann-Vold AM, Kuwana M, Merkel PA, Stock C, Sambevski S, Denton CP; SENSICIS trial investigators. Effects of nintedanib in patients with limited cutaneous systemic sclerosis and interstitial lung disease. *Rheumatology (Oxford).* 2023 Jun 9:kead280. doi: 10.1093/rheumatology/kead280. Epub ahead of print. PMID: 37294870.

Aringer M, Mosca M. SLE criteria are by necessity still based on clinical (and immunological) criteria items. *Expert Rev Clin Immunol.* 2023 Dec 11:1-7. doi: 10.1080/1744666X.2023.2292188. Epub ahead of print. PMID: 38073566.

Aringer M, Koschel D, Dörner T, Sewerin P, Prasse A, Witte T. Praktikable Sjögren-Diagnostik bei interstitieller Lungenerkrankung – ein Diskussionsbeitrag [Practicable diagnostics of Sjögren's syndrome in interstitial lung disease-A discussion article]. *Z Rheumatol.* 2023 May;82(4):321-324. German. doi: 10.1007/s00393-023-01344-3. Epub 2023 Mar 22. PMID: 36949162; PMCID: PMC10163068.

Nielsen W, Strand V, Simon LS, Thumboo J, Mosca M, Aringer M, Morand EF, Bruce I, Touma Z. Updating the core domains set in Systemic Lupus Erythematosus: Work planned by the Systemic Lupus Erythematosus OMERACT working group. *Lupus*. 2023 Apr;32(4):586-588. doi: 10.1177/09612033231162769. Epub 2023 Mar 13. PMID: 36912276.

Guttmann A, Denvir B, Aringer M, Buyon JP, Belmont HM, Sahl S, Salmon JE, Askanase A, Bathon JM, Geraldino-Pardilla L, Ali Y, Ginzler EM, Putterman C, Gordon C, Helmick CG, Parton H, Izmirly PM. Evaluation of the EULAR/American College of Rheumatology Classification Criteria for Systemic Lupus Erythematosus in a Population-Based Registry. *Arthritis Care Res (Hoboken)*. 2023 May;75(5):1007-1016. doi: 10.1002/acr.24960. Epub 2023 Jan 11. PMID: 35638708.

Behrens F, Burmester GR, Hofmann MW, Aringer M, Kellner H, Liebhaber A, Wassenberg S, Peters MA, Zortel M, Amberger C. Sustained effectiveness and safety of subcutaneous tocilizumab over two years in the ARATA observational study. *Clin Exp Rheumatol*. 2023 Jul;41(7):1463-1472. doi: 10.55563/clinexprheumatol/hlmsao. Epub 2023 Jan 9. PMID: 36622132.

Günther C, Wolf C, Fennen L, Rösing S, Beisert S, Aringer M, Lee-Kirsch MA. Case Report: Response of cutaneous lupus lesions in SLE to interferon receptor blockade parallels reduction of interferon score in blood. *Front Immunol*. 2023 Sep 21;14:1253279. doi: 10.3389/fimmu.2023.1253279. PMID: 37809086; PMCID: PMC10551165.

Arnaud L, Furie R, Morand EF, Aringer M, Peschken C, Desta B, Rapsomaniki E, Hedberg J, Knagenhjelm J, Seo C, Grünfeld Eén T, Sorrentino A, Tummala R, Stirnadel-Farrant HA, Ding B. Burden of systemic lupus erythematosus in clinical practice: baseline data from the SLE Prospective Observational Cohort Study (SPOCS) by interferon gene signature. *Lupus Sci Med*. 2023 Dec 20;10(2):e001032. doi: 10.1136/lupus-2023-001032. PMID: 38123459; PMCID: PMC10749026.

Johnson SR, Aringer M. Response to: 'Correspondence on 'Performance of the 2019 EULAR/ACR classification criteria for systemic lupus erythematosus in early disease, across sexes and ethnicities'' by Rönnelid *et al*. *Ann Rheum Dis*. 2023 Jan;82(1):e16. doi: 10.1136/annrheumdis-2020-219314. Epub 2020 Dec 14. PMID: 33318062.

Aringer M, Costenbader K, Leuchten N, Dörner T, Johnson SR. Response to: Correspondence on "European League Against Rheumatism (EULAR)/American College of Rheumatology (ACR) SLE classification criteria item performance" by Bossuyt *et al*. *Ann Rheum Dis*. 2023 Aug;82(8):e194. doi: 10.1136/annrheumdis-2021-221374. Epub 2021 Sep 11. PMID: 34509989.

Wohland H, Aringer M, Leuchten N. Physical exercise is associated with less fatigue, less pain and better sleep in patients with systemic lupus erythematosus. *Clin Exp Rheumatol*. 2023 Sep 6. doi: 10.55563/clinexprheumatol/az3pkn. Epub ahead of print. PMID: 37706288.

UniversitätsCentrum für Gesundes Altern (UCGA) – Leitung: Hr. Prof. Hofbauer

Khan AA, Rubin MR, Schwarz P, Vokes T, Shoback DM, Gagnon C, Palermo A, Marcocci C, Clarke BL, Abbott LG, Hofbauer LC, Kohlmeier L, Pihl S, An X, Eng WF, Smith AR, Ukena J, Sibley CT, Shu AD, Rejnmark L. Efficacy and Safety of Parathyroid Hormone Replacement With TransCon PTH in Hypoparathyroidism: 26-Week Results From the Phase 3 PaTHway Trial. *J Bone Miner Res*. 2023 Jan;38(1):14-25. doi: 10.1002/jbmr.4726. Epub 2022 Nov 12. PMID: 36271471; PMCID: PMC10099823.

Ledesma-Colunga MG, Passin V, Lademann F, Hofbauer LC, Rauner M. Novel Insights into Osteoclast Energy Metabolism. *Curr Osteoporos Rep*. 2023 Dec;21(6):660-669. doi: 10.1007/s11914-023-00825-3. Epub 2023 Oct 10. PMID: 37816910; PMCID: PMC10724336.

Hofbauer LC, Lademann F, Rauner M. Deconstructing cellular senescence in bone and beyond. *J Clin Invest.* 2023 Apr 17;133(8):e169069. doi: 10.1172/JCI169069. PMID: 37066877; PMCID: PMC10104887.

Ruiz-Gómez G, Salbach-Hirsch J, Dürig JN, Köhler L, Balamurugan K, Rother S, Heidig SL, Moeller S, Schnabelrauch M, Furesi G, Pählig S, Guillem-Gloria PM, Hofbauer C, Hintze V, Pisabarro MT, Rademann J, Hofbauer LC. Rational engineering of glycosaminoglycan-based Dickkopf-1 scavengers to improve bone regeneration. *Biomaterials.* 2023 Jun;297:122105. doi: 10.1016/j.biomaterials.2023.122105. Epub 2023 Mar 31. PMID: 37031548.

Schneider M, Rolfs C, Trumpp M, Winter S, Fischer L, Richter M, Menger V, Nenoff K, Grieb N, Metzeler KH, Kubasch AS, Sockel K, Thiede C, Wu J, Woo J, Brüderle A, Hofbauer LC, Lützner J, Roth A, Cross M, Platzbecker U. Activation of distinct inflammatory pathways in subgroups of LR-MDS. *Leukemia.* 2023 Aug;37(8):1709-1718. doi: 10.1038/s41375-023-01949-2. Epub 2023 Jul 7. PMID: 37420006; PMCID: PMC10400420.

Ledesma-Colunga MG, Baschant U, Weidner H, Alves TC, Mirtschink P, Hofbauer LC, Rauner M. Transferrin receptor 2 deficiency promotes macrophage polarization and inflammatory arthritis. *Redox Biol.* 2023 Apr;60:102616. doi: 10.1016/j.redox.2023.102616. Epub 2023 Feb 1. PMID: 36746004; PMCID: PMC9932570.

Dragoun Kolibová S, Wölfel EM, Hemmatian H, Milovanovic P, Mushumba H, Wulff B, Neidhardt M, Püschel K, Failla AV, Vluga A, Schlaefer A, Ondruschka B, Amling M, Hofbauer LC, Rauner M, Busse B, Jähn-Rickert K. Osteocyte apoptosis and cellular micropetrosis signify skeletal aging in type 1 diabetes. *Acta Biomater.* 2023 May;162:254-265. doi: 10.1016/j.actbio.2023.02.037. Epub 2023 Mar 4. PMID: 36878337.

Gado M, Heinrich A, Wiedersich D, Sameith K, Dahl A, Alexaki VI, Swarbrick MM, Baschant U, Grafe I, Perakakis N, Bornstein SR, Rauner M, Hofbauer LC, Henneicke H. Activation of β -adrenergic receptor signaling prevents glucocorticoid-induced obesity and adipose tissue dysfunction in male mice. *Am J Physiol Endocrinol Metab.* 2023 Jun 1;324(6):E514-E530. doi: 10.1152/ajpendo.00259.2022. Epub 2023 Apr 26. PMID: 37126848.

Lademann F, Tsourdi E, Hofbauer LC, Rauner M. Thyroid hormone receptor Thra and Thrb knockout differentially affects osteoblast biology and thyroid hormone responsiveness in vitro. *J Cell Biochem.* 2023 Dec;124(12):1948-1960. doi: 10.1002/jcb.30500. Epub 2023 Nov 22. PMID: 37992217.

Daamouch S, Thiele S, Hofbauer L, Rauner M. Effects of adipocyte-specific Dkk1 deletion on bone homeostasis and obesity-induced bone loss in male mice. *Endocr Connect.* 2023 Sep 27;12(11):e230251. doi: 10.1530/EC-23-0251. PMID: 37615386; PMCID: PMC10563648.

Wölfel EM, Lademann F, Hemmatian H, Blouin S, Messmer P, Hofbauer LC, Busse B, Rauner M, Jähn-Rickert K, Tsourdi E. Reduced Bone Mass and Increased Osteocyte Tartrate-Resistant Acid Phosphatase (TRAP) Activity, But Not Low Mineralized Matrix Around Osteocyte Lacunae, Are Restored After Recovery From Exogenous Hyperthyroidism in Male Mice. *J Bone Miner Res.* 2023 Jan;38(1):131-143. doi: 10.1002/jbmr.4736. Epub 2022 Nov 22. PMID: 36331133.

Ghazy T, Kirstein B, Tomala J, Kalaja I, Herold J, Irgsusi M, Rastan A, Karl Lackner H, Weiss N, Mahlmann A. MRI detects increased aortic stiffening and myocardial dysfunction after TEVAR of blunt injury in young patients. *Vasa*. 2023 Sep;52(5):317-324. doi: 10.1024/0301-1526/a001084. Epub 2023 Jul 18. PMID: 37461314.

Stringer RN, Cmarko L, Zamponi GW, De Waard M, Weiss N. Electrophysiological characterization of a $Ca_v3.2$ calcium channel missense variant associated with epilepsy and hearing loss. *Mol Brain*. 2023 Sep 21;16(1):68. doi: 10.1186/s13041-023-01058-2. PMID: 37735453; PMCID: PMC10515227.

Mustafá ER, Weiss N. From SARS-CoV-2 to analgesia: harnessing the vascular endothelial growth factor A/neuropilin 1 axis for pain therapy. *Pain*. 2023 Jul 1;164(7):1403-1405. doi: 10.1097/j.pain.0000000000002851. Epub 2022 Dec 15. PMID: 36651581.

Mustafá ER, Weiß K, Weiss N. Secretory carrier-associated membrane protein 5 regulates cell-surface targeting of T-type calcium channels. *Channels (Austin)*. 2023 Dec;17(1):2230776. doi: 10.1080/19336950.2023.2230776. PMID: 37389974; PMCID: PMC10316736.

Ragavan VN, Nair PC, Jarzebska N, Angom RS, Ruta L, Bianconi E, Grottelli S, Tararova ND, Ryazanskiy D, Lentz SR, Tommasi S, Martens-Lobenhoffer J, Suzuki-Yamamoto T, Kimoto M, Rubets E, Chau S, Chen Y, Hu X, Bernhardt N, Spieth PM, Weiss N, Bornstein SR, Mukhopadhyay D, Bode-Böger SM, Maas R, Wang Y, Macchiarulo A, Mangoni AA, Cellini B, Rodionov RN. A multicentric consortium study demonstrates that dimethylarginine dimethylaminohydrolase 2 is not a dimethylarginine dimethylaminohydrolase. *Nat Commun*. 2023 Jun 9;14(1):3392. doi: 10.1038/s41467-023-38467-9. PMID: 37296100; PMCID: PMC10256801.

Stringer RN, Weiss N. Pathophysiology of ion channels in amyotrophic lateral sclerosis. *Mol Brain*. 2023 Dec 15;16(1):82. doi: 10.1186/s13041-023-01070-6. PMID: 38102715; PMCID: PMC10722804.

Mustafá ER, Weiss N. Extended spectrum of $Ca_v1.3$ channelopathies. *Pflugers Arch*. 2023 Feb;475(2):147-149. doi: 10.1007/s00424-022-02766-9. Epub 2022 Oct 29. PMID: 36307590.

Weiss N, Zamponi GW. The T-type calcium channelosome. *Pflugers Arch*. 2024 Feb;476(2):163-177. doi: 10.1007/s00424-023-02891-z. Epub 2023 Dec 1. PMID: 38036777.

Forschungstätigkeiten 2023

UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (Typ A-Zentrum)

Fachzentren (Typ-B Zentren)

Universitäts MukoviszidoseCentrum (UMC) - Leitung: Fr. Dr. Hammermann

keine

UniversitätsCentrum für chronische Immundefizienz (U-CID/OrchiDD) – Leitung: Fr. Prof. Schütz

- Pharming (Leniolisib, EUDRACT: 2016-000468-41): An open-label, non-randomized extension study to evaluate the long term safety, tolerability, efficacy and pharmacokinetics of CDZ173 (leniolisib) in patients with APDS/PASLI
- TIPS: TIPS will be conducted as a multicentre study involving four European countries. Comprehensive patient-specific data will be collected in order to generate personalised profiles in patients with well-defined SIRS (group 1: autoinflammation, group 2: sepsis) versus SIRS of undefined cause (group 3). Characterization will include immune profiling, RNA-expression analysis, proteomics, genomics and microbiome, completed by mass-spectrometry-based lipidomics.
- SURF: Ziel der Studie ist es, durch die Analyse körpereigener Stoffe sowie die genetische Untersuchung körpereigener Immunabwehrzellen genauere Einblicke in die Krankheitsentstehung periodischer Fiebersyndrome zu gewinnen und somit langfristig eine Grundlage für zielgerichtete Diagnose- und Therapieansätze zu bieten.
- ESID registry: The aim of the ESID registry is to build a common data pool and estimate the disease burden of primary immunodeficiencies (PID) in Europe and to provide an internet-based database for clinical and research data on patients with PID.
- RELIANCE: The objective of this non-interventional study is to monitor and further explore long-term outcome of CAPS patients treated with Ilaris® in terms of disease course as well as quality of life and health economic aspects - under conditions of standard clinical practice in Germany.
- APDS Registry: The APDS patient registry has been created to better define the natural history of these rare diseases, to document treatments used in this disorder and to identify predictors for outcome. Moreover, the registry shall be used to offer patients participation in clinical trials based on the use of inhibitors selectively targeting p110δ.
- SOCS Registry: The SOCS1 registry is an ESID Registry level 3 project, collecting data of patients with autoimmunity caused by a SOCS1 (Suppressor Of Cytokine Signalling 1) haploinsufficiency.
- PRST (päd. Register für Stammzelltransplantation): Das PRST ist das Kooperative Pädiatrische Register für Stammzell-Transplantationen in Deutschland. Ziel des Registers ist es, von allen in Deutschland stammzelltransplantierten Kindern Daten zur Transplantation zu erheben. Diese Datenerhebung dient zur langfristigen Verbesserung der Qualität der Behandlung und zur Unterstützung der Forschung, d.h. der Gewinnung von neuen Erkenntnissen über die optimale Behandlung und ärztliche Nachsorge von transplantierten Kindern.

Universitäts Neuromuskuläres Centrum (UNMC) – Leitung: Fr. Dr. Saak

- TUDCA: Safety and Efficacy of TUDCA as add-on Treatment in Patients Affected by ALS (TUDCA-ALS) (Tauroursodeoxycholsäure bei Amyotropher Lateralsklerose); Sponsor: Humanitas Mirasole SpA
- ADORE: Study to Investigate the Efficacy and Safety of FAB122 (Daily Oral Edaravone) in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis; Sponsor: Ferrer Internacional S.A.
- PHOENIX: Phase III Trial of AMX0035 for Amyotrophic Lateral Sclerosis Treatment; Sponsor: Amylyx Pharmaceuticals Inc.
- HIMALAYA: Phase 2 Study for SAR443820 in Participants With Amyotrophic Lateral Sclerosis; Sponsor: Sanofi
- DAZALS: Phase 2, Multicenter, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study Evaluating Safety and Efficacy of CORT113176 (Dazucorilant) in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis (DAZALS)
- SPIMD-301/Nu-Power: Stealth Bio Therapeutics Phase III Studie bei Patienten mit primärer Mitochondrienerkrankung aufgrund einer pathogenen nuklearen Mutation
- DGM und ALS Association Forschungsförderung für das Projekt „Defizite und Verbesserungspotential in der psychosozialen und palliativen Versorgung von ALS-Patient*innen in Deutschland“
- UKD interne Förderung (MEDDrive) für das Projekt „Muskeldestruktionsparameter als Biomarker bei der 5q-assoziierten spinalen Muskelatrophie“
- Konsortialprojekt INTEGRATE ATMP: INTEGRATE steht für integrierte Versorgung Neuer Therapien durch Telemedizin, Empowerment (Wissenstransfer, Genterapeutika, Register, Arzneimittelsicherheit, strukturierte Therapiepfade und Erstattung
- Kognitive Funktionen von Patienten mit Spinaler Muskelatrophie Typ 1 nach einer genomodulierenden Therapie bzw. Genersatztherapie
- Projekt SMAraGD (= Spinal muscular atrophy – respond to advanced genetic diseases), Förderung durch die DGM
- Erfassung von Kraftparametern der Hand und des Armes bei neuromuskulären Erkrankungen im Kindesalter und Erfassung von Normwerten im Kindesalter.
- Erfassung von Kraftparametern der Hand bei Spinaler Muskelatrophie und anderen Motoneuronerkrankungen

UniversitätsAllergieCentrum (UAC) – Leitung: Hr. Prof. Vogelberg

- A Phase II, Double-blind, Placebo-controlled, Randomized, Dose-ranging, Parallel Group Study to Evaluate the Safety and Efficacy of PHA-022121 Administered Orally for Prophylaxis Against Angioedema Attacks in Patients with Hereditary Angioedema due to
- C1-Inhibitor Deficiency (Type I or Type II) (EudraCT: 2001-000227-13)
- A randomized, double-blind, placebo-controlled, multi-center, parallel-group study of dupilumab in patients with chronic inducible cold urticaria who remain symptomatic despite the use of H1-antihistamine treatment (EudraCT: 2020-003756-33)

Zentrum für Klinische Genommedizin – Leitung: Fr. Prof. Schröck

- ERN-Genturis (<https://www.genturis.eu/l=eng/Home.html>)
- Solve-RD (<https://solve-rd.eu/>)
- Zentrum Familiärer Darmkrebs (<https://www.hnpcc.de/index.html>)
- Zentrum für familiären Brust- und Eierstockkrebs (<https://www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de/>)
- NCT MASTER (<https://www.nct-dresden.de/forschung/nct-master-program.html>)
- PredACTINg (<https://www.uniklinikum-dresden.de/de/das-klinikum/kliniken-polikliniken-institute/kge/forschung/predacting>)
- nNGM Task Force 5 (<https://nngm.de/ueber-das-nngm/organisationsstruktur/task-forces/task-force-5/>)
- OnkoRiskNET (<https://www.onkorisknet.de/>)

UniversitätsCentrum für Autoimmun- und Rheumatische Erkrankungen (UCARE) – Leitung: Hr. Prof. Aringer

keine

UniversitätsCentrum für Gesundes Altern (UCGA) – Leitung: Hr. Prof. Hofbauer

keine

Universitäts GefäßCentrum (UGC) – Leitung: Hr. Prof. Weiß

keine

Register der B-Zentren des USE am UKD

Der folgenden Tabelle entnehmen Sie bitte die Fachzentren, welche zu den am Zentrum versorgten Patientinnen oder Patienten mit einer oder mehreren seltenen Erkrankungen Daten unter Berücksichtigung geltender datenschutzrechtlicher Vorgaben erheben, die sie entweder über ihr Referenzzentrum oder direkt an ein anerkanntes nationales oder internationales krankheits-/ krankheitsgruppenspezifisches Register meldet, soweit ein solches Register vorhanden ist.

B-Zentrum	Register Ja / Nein	Bezeichnung	Link / Kommentar
Universitäts MukoviszidoseCentrum	Ja	Muko.web	Organisation und Auswertung über das Mukoviszidose Institut gGmbH unter dem Dach des Mukoviszidose e.V. (www.muko.info)
UniversitätsCentrum für Immundefizienz	Ja	Esid.org APDS Register Jeffrey Modell Foundation and Registry RELIANCE, SOCS Registry PRST	https://esid.org/ https://esid.org/Working-Parties/Registry-Working-Party/Studies/APDS-Registry http://www.info4pi.org/ CAPS Patienten Autoimmunität durch SOCS1 Insuffizienz päd. Register für Stammzelltransplantation)
UniversitätsCentrum für Autoimmun- und Rheumatische Erkrankungen	Ja	DRFZ RABBIT-Register und Kerndokumentation EUSTAR-Register DNSS-Register COMPERA	Rheumatische Erkrankungen SSc SSc PAH
Universitäts AllergieCentrum	Ja	Anaphylaxieregister	https://www.anaphylaxie.net/de/
Universitäts	Ja	SMArtCare	5q-assoziiertes Spinaler Muskelatrophie

Neuromuskuläres Centrum		<p>MND-Net - Register</p> <p>DZNE Describe ALS/FTD</p> <p>DZNE Brain Bank</p> <p>Ambulanzpartnernetzwerk</p>	<p>Motoneuronenerkrankungen</p> <p>Register für PatientInnen mit Motoneuronenerkrankungen</p> <p>Gewebebank für PatientInnen mit neurodegenerativen Erkrankungen einschließlich Motoneuronenerkrankungen</p> <p>Register für PatientInnen mit Motoneuronenerkrankungen</p>
Universitäts GefäßCentrum	Ja	Dresdner Aortenregister	Genetische Aortenerkrankungen (z.B. Ehlers Danlos)
UniversitätsCentrum für Gesundes Altern	Ja	<p>TransCon PTH-TCP304</p> <p>TransCon PTH-TCP201</p> <p>PAR—R13-001</p> <p>PARADIGHM</p> <p>ALX-HPP-501</p> <p>BoHemE</p> <p>Osteogenesis Imperfecta</p>	<p>Hypoparathyroidism (ab 2021)</p> <p>Hypoparathyroidism</p> <p>Hypoparathyroidism</p> <p>Hypophosphatasia</p> <p>age-related bone loss and hematopoiesis</p> <p>Patienten mit Osteogenesis Imperfecta und früh-manifestierter Osteoporose</p>
Zentrum für Klinische Genommedizin	Ja	<p>ERN-Genturis</p> <p>HerediCaRe</p> <p>Familiärer Darmkebs</p> <p>Seltene Erkrankungen-Netzwerk</p> <p>Selektivvertrag</p> <p>NAMSE</p>	<p>https://www.genturis.eu/l=eng/Home.html</p> <p>https://www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de/das-konsortium/</p> <p>https://www.hnpcc.de/</p> <p>https://www.ukbonn.de/genomische-statistik-und-bioinformatik/</p>