



UniversitätsCentrum für Seltene  
Erkrankungen - USE

Universitätsklinikum  
Carl Gustav Carus  
DIE DRESDNER.



# Qualitätsbericht 2020

**UniversitätsCentrum für seltene  
Erkrankungen  
am Universitätsklinikum Dresden**



Klinik / Institut / Zentrum		Zentrum für Seltene Erkrankungen Dresden (USE)	
Geltungsbereiche		Gesamtes Zentrum	
Zentrumssprecher:		Prof. Dr. med. R. Berner	
Zeitraum der Bewertung:		von 01.01.2020 bis 31.12.2020	
Managementbewertung		Datum:	17.09.2020
Beteiligte Bereiche:	USE	Beteiligte Ersteller:	Kretschmer, Tanita

<b>Kurzfassung:</b>
<p>Der Aufbau des Zentrums für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Dresden (USE) mit Ausrichtung an den Empfehlungen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) und den strategischen Unternehmenszielen ist in den vorhergehenden Jahren umfangreich 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 sechs krankheitsgruppenspezifischen Fachzentren (Typ B-Zentren) wurden horizontale Strukturen geschaffen, um vorhandenes Fachwissen auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen zu bündeln und vorhandene Ressourcen zusammenzuführen. Die Integration weiterer B-Zentren ist in Vorbereitung. Nationale und internationale Vernetzungen mit anderen Experten- und Referenzzentren konnten vorbereitet werden (Subnetzwerk Autoinflammatorische Erkrankungen, Mitgliedschaften im Europäischen Referenznetzwerk RITA). Weitere Schwerpunkte lagen auf der Öffentlichkeitsarbeit, insbesondere Auf- und Ausbau eines Internetportals und Abbildung des USE im Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen, der Vernetzung mit der Selbsthilfe, sowie dem Ausbau eines Fortbildungsprogramms für ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Medizinstudierende und Betroffene. Schwerpunkt im Jahr 2020 war die Durchführung des Innovationsfondsprojektes „Translate NAMSE“, welches insbesondere die Strukturierung des USE und die Einbindung in genetische Diagnostik voranbrachte.</p>

Unterschriften	Datum
Ersteller: Kretschmer, Tanita Güldenstern, Eric	Erstellung des Qualitätsberichts 20.01.2021

Unterschriften	Datum
Sprecher*in des USE Prof. Dr. med. R. Berner	Freigabe des Qualitätsberichts 20.01.2021



## 1. Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner

Das UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (USE) an der Medizinischen Fakultät Carl Gustav Carus der Technischen Universität Dresden und am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden 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 Patienten mit Seltene Erkrankungen, sowie Vorgehen zur Diagnostik und Weiterleitung zur Therapie beschrieben werden (aus datenschutzrechtlichen Gründen ist die Satzung auf Anfrage vor Ort einsehbar oder intern im Organisationshandbuch abzurufen). Die Mitgliedschaft im USE ist grundsätzlich allen Kliniken, Zentren, eigenständigen Abteilungen und Instituten des Universitätsklinikum Dresden möglich, die in die Betreuung von Patienten mit Seltene Erkrankungen aktiv eingebunden sind. Außerordentliche Mitglieder ohne Stimmrecht können Selbsthilfegruppen, Einrichtungen sowie niedergelassene Ärzte sein, die nicht dem UKD oder der Fakultät angehören. Der Lenkungsausschuss des USE setzt sich aus dem Medizinischen und Kaufmännischen Vorstand des UKD, sowie der Dekanin der MFD und der Leiterin des Qualitäts- und Risikomanagements zusammen. Die Mitgliederversammlung, welche sich aus den Gründungsmitgliedern zusammensetzt, bestätigten im Jahr 2019 mit einfacher Mehrheit den Sprecher (Herr Prof. Dr. med. R. Berner) und wählte drei stellvertretende Sprecher (Frau Prof. Dr. med. M. A. Lee-Kirsch, Frau Dr. med. A. Hanßke, Frau Dr. med. N. Di Donato) des USE. Die Stelle der ärztlichen Lotsin wurde vom 01.01.2020 bis zum 30.09.2020 von Frau Dr. med. J. Körholz, Herrn C. Kastl und bis 01.12.2020 von Herrn Andre Heinen besetzt und durch einen anteiligen weiteren ärztlichen Lotsen ergänzt (M. Unrath). Seit dem 15.05.2014 erfolgt die Koordination des A-Zentrums durch eine nicht-ärztliche Koordinatorin (Frau Dr. rer. medic. T. Kretschmer; seit dem 15.07.2020 vertreten durch Herrn A. Franke), sowie seit dem 16.11.2020 eine ärztliche Lotsin (Frau Dr. med. C. Müller). Seit der Gründung des USE wurden sechs krankheitsgruppenspezifische Fachzentren (Typ-B Zentren) in das USE eingebunden. Die Integration weiterer B-Zentren ist in Vorbereitung. Die Einbindung der Typ-B Zentren in das USE ist dem Organigramm zu entnehmen (s. Anlage 1). Am Standort des USE wurden im Jahr 2020 insgesamt 3.912 Fälle mit gesicherter Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung stationär behandelt. Lenkungsausschusssitzungen des USE finden in der Regel 2x jährlich statt. Die Entwicklung von Konzepten und Vorgehensweisen zur Umsetzung der Aufgaben und Ziele des USE sowie die Bewertung der Ergebnisse der internen und externen Qualitätssicherung werden im Rahmen dieser Sitzungen getroffen und tragen maßgeblich zu einer Weiterentwicklung/Verbesserung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner besonderen Aufgaben bei. Mitgliederversammlungen finden mindestens einmal jährlich statt und haben die Festlegung von Schwerpunkten, die Festlegung der grundsätzlichen Aufgaben und Ziele des USE, die Entgegennahme und Diskussion des Tätigkeitsberichts des USE sowie die Wahl des Sprechers des USE und seiner Stellvertreter zur Aufgabe.



## 2. Art und Anzahl der pro Jahr Erbrachten besonderen Aufgaben

Im Berichtszeitraum 2020 konnten im Hinblick auf die Weiterentwicklung/Verbesserung des USE und seiner besonderen Aufgabenwahrnehmung umfangreiche Fortschritte erzielt werden. Insbesondere wurden über das Innovationsfondsprojekt „Translate NAMSE“ Krankheitsbezogene fachübergreifende Standard Operating Procedures (SOP) erstellt, sowie die Transition in einen strukturellen Rahmen gebracht werden. Die relevanten Kernprozesse des USE wurden im Berichtszeitraum durch die Möglichkeit der Exomdiagnostik erweitert werden, wodurch sich auch die Zusammenarbeit mit der Klinischen Genetik erweitere.

Die Expertise der Mitglieder und integrierten Fachzentren des USE kamen besonders in den 24 interdisziplinären und den vier klinikweiten, seitens der SLÄK anerkannten Fortbildungsveranstaltungen des USE zum Tragen. Dabei wurden vordergründig interne als auch externe Patienten mit Verdacht auf oder bereits gesicherter seltener Diagnose besprochen.

Zudem ist die Gründung eines wissenschaftlich-fachlichen Netzwerks mit Fachzentren (Typ B-Zentren) der Universitätsklinik Aachen, Freiburg, Ulm und Würzburg sowie dem Helios Klinikum Krefeld in Vorbereitung. anderer Krankenhäuser im Aufbau begriffen (Themenschwerpunkt: Autoinflammation). Des Weiteren wurden im Jahr 2020 sechs integrierte Fachzentren satzungsgemäß dem USE angegliedert. Das 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) und das UniversitätsCentrum für Gesundes Altern (UCGA) sind damit Typ-B Zentren des USE.

Zudem lag das Augenmerk an der Beteiligung des USE an der „Medizin Informatik-Initiative“, in welcher ein Use-Case zu seltenen Erkrankungen implementiert werden sollte. Ein weiterer Schwerpunkt im Berichtszeitraum lag auf der Öffentlichkeitsarbeit, insbesondere der Durchführung einer selbsthilfegruppen- und betroffenenzentrierten Veranstaltung und der Anpassung der bisherigen Abbildung im Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen sowie der Fortsetzung von Informations- und Weiterbildungsveranstaltungen für ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Medizinstudierende und Betroffene.

## 3. Anzahl/Beschreibung der durchgeführten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen für ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Medizinstudierende und Betroffene werden in Zusammenarbeit mit den integrierten Fachzentren ausgerichtet. Insbesondere das „Große Boardmeeting“, welches in der Regel alle 2 Monate stattfindet, ist seitens der Sächsischen Landesärztekammer mit Fortbildungspunkten als Fortbildungsveranstaltung anerkannt und fand im Berichtsjahr viermal statt. Es ist in den letzten Jahren gelungen, Vernetzungen mit der Selbsthilfe auszubauen und Vertreter der Selbsthilfegruppen in die Arbeit des USE einzubinden. Zu nennen sind beispielsweise der „Tag der Seltene Erkrankungen“, die „Lange Nacht der Wissenschaften“ (pandemiebedingter Ausfall) und die DSAI Tagung zum Thema „Das angeschlagene Immunsystem“ (s. Anlage 2), welche durch das USE ausgerichtet wurden. Das USE beteiligt sich zudem aktiv in der Lehre und hat die Seltene Erkrankungen über die Vorlesungen Pädiatrie in der medizinischen Ausbildung abgebildet. Weiterhin stehen die lehrreichen Großen Board Meetings allen Studenten offen.



**4. Darstellung der Maßnahmen zum strukturieren Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen**

2020 wurden über die Klinik- und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin des UKD als Träger des USE die Mitgliedschaft im ERN RITA forciert und vorbereitet. Zudem ist die Gründung eines wissenschaftlich-fachlichen Netzwerks mit Fachzentren (Typ B-Zentren) der Universitätsklinik Aachen, Freiburg, Ulm und Würzburg sowie dem Helios Klinikum Krefeld in Vorbereitung. (Subnetzwerk Autoinflammatorische Erkrankungen). Im Rahmen dieses Netzwerks wird das USE als Typ A-Zentrum vertraglich festgelegte Koordinationsaufgaben übernehmen.

**5. Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen**

Es ist davon auszugehen, dass circa 40% der Patienten mit unklarer Diagnose nach Durchlaufen humangenetischer Spezialdiagnostik eine gesicherte Diagnose erhalten. Dies konnte im Rahmen des Innovationsfondsprojektes „Translate NAMSE“ belegt werden (Aufklärungsquote im Rahmen des Projektes: 36%).

**6. Nennung der Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das Zentrum mitarbeitet**

Über das Typ A-Zentrum konnte die Beteiligung der Fachkollegen an der Erstellung von Leitlinien, Behandlungsempfehlungen/Therapiestandards organisiert und koordiniert werden. Exemplarisch zu nennen sind die Leitlinien zum Aicardi-Goutières Syndrom, Chronisch nichtbakterieller Osteomyelitis und Fiebersyndromen.

**7. Nennung der Studien zu seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt**

Das USE wirkt über die integrierten Fachzentren an klinischen Studien im Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen mit. Diese finden sich in Anlage 3. Ein gesamtheitliches Konzept (UKD Standard) zur Leitung oder Durchführung von und 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).

**8. Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums für Seltene Erkrankungen**

Die zahlreichen internationalen Vernetzungen spiegeln sich in den Publikationen der einzelnen Typ B-Zentren wider. Der Anlage 4 sind Publikationen von Vertretern des A-Zentrums sowie der integrierten Typ B-Zentren zu entnehmen.



## 9. Zugangswege und Voraussetzungen zur Kontaktaufnahme mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen

Das Typ A-Zentrum dient als erste Anlaufstelle für Patienten mit Seltene Erkrankungen sowie für Patienten mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung. Die initiale Kontaktaufnahme ist postalisch, per E-Mail (use-info@ukdd.de), FAX oder telefonisch (an zwei Wochentagen) möglich. Alle für Patienten und Ärzte relevanten Informationen und benötigten Formulare zur Vorstellung in unserem Typ A-Zentrum finden sich auf der in die Homepage des UKD eingebetteten Internetseite des USE (<https://www.uniklinikum-dresden.de/de/das-klinikum/universitaetscentren/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 Patientenfragebögen sowie ärztlichen Fragebögen und Patienteninformationen für Patienten mit und ohne Diagnose, 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 in unserem Zentrum für Seltene Erkrankungen ausführlich erläutert. Es erfolgt ausschließlich die Bearbeitung vollständiger Anfragen (Anfragebogen für Patienten, Anfragebogen für behandelnde Ärzte, vollständige ärztliche Unterlagen, Überweisungsschein). Auf der Homepage findet sich zudem ein Reiter mit Informationen über Selbsthilfegruppen, weitere Zentren für Seltene Erkrankungen (deutschlandweit) und Darstellung der Schwerpunkte des USE. Die Außendarstellung des USE erfolgt zudem über den Versorgungsatlas für Menschen mit Seltene Erkrankungen (se-Atlas) und international über Orphanet. Aktuelle Termine, die die Außendarstellung des Zentrums und den wissenschaftlichen Austausch betreffen sind ebenfalls auf der Internetseite zu finden.

## 10. Kernprozesse des Zentrums für Seltene Erkrankungen

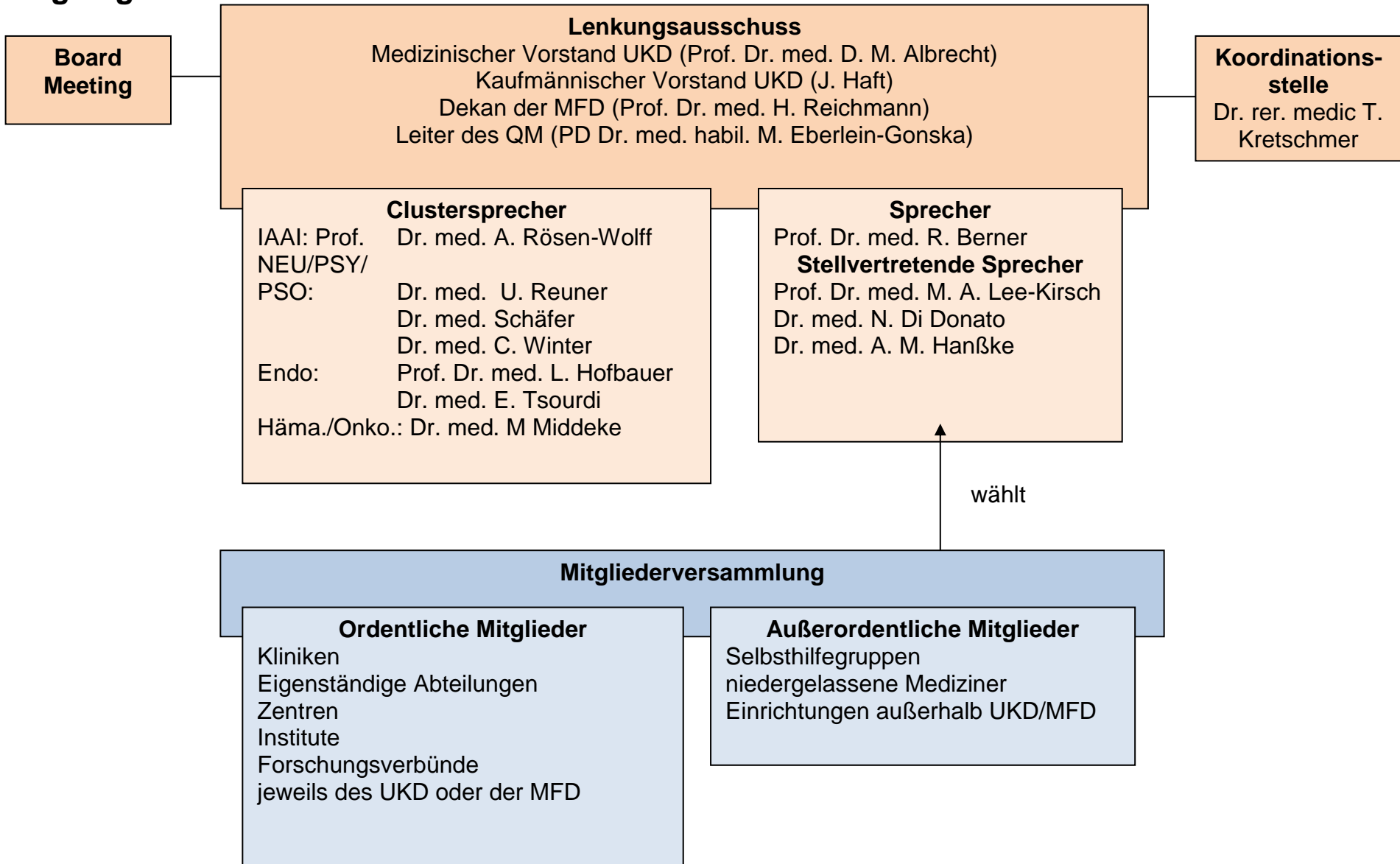
Die Kernprozesse des USE umfassen die Organisation des Erstkontaktes, Fallführung von Patienten, ggf. die Weiterleitung an ein anderes Typ A-Zentrum mit Nachverfolgung, die strukturierte Nachbetreuung der Patienten bei weiterhin unklarer Diagnose, die Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen sowie die Beteiligung an Lehre und Forschung. Die Erarbeitung fachübergreifender Standard Operating Procedures (SOP) ist krankheitsbezogen gelungen und für die relevanten Kernprozesse des USE im Berichtszeitraum begonnen worden.

### Anlagen:

- [Satzung](#)
- Organigramm
- Flyer Tag der Seltene Erkrankungen 2020
- Flyer DSAI 2020
- Forschungsstudien 2020
- Publikationslisten 2020



# Organigramm



Version 1	Erstellt	Geprüft	Freigegeben
Am	01.05.2020	01.05.2020	01.05.2020
Von	Kretschmer, T.	Tüngler, V.	Berner, R.





## 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 4384  
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:



500€



500€



500€



350€



300€



250€



300€

Stand bei Drucklegung 12.02.2020

## Programm kino Ost

Schandauer Str. 73  
01277 Dresden  
Barrierefrei, induktives Hören möglich  
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

29. Februar 2020

# Tag der Seltenen Erkrankungen

Feiern Sie mit uns fünf Jahre  
UniversitätsCentrum für Seltene  
Erkrankungen

JULIA ROBERTS OWEN WILSON JACOB TREMBLAY

# wunder



UniversitätsCentrum  
für Seltene  
Erkrankungen



## Programm

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

nur alle vier Jahre gibt es den 29. Februar- ein seltener Tag! Stellvertretend steht er in diesem Jahr auch für die seltenen Erkrankungen, mit denen in Deutschland etwa 4. Mio. Personen leben. Die Betroffenen müssen die vielfältigen Anforderungen meistern, die eine solche Erkrankung an sie stellt.

Gemeinsam mit den Patient\*innen, Angehörigen und betreuenden Ärzt\*innen bemüht sich das UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen seit nunmehr fünf Jahren den besonderen Herausforderungen, wie den oft allzu langen Weg zur richtigen Diagnose oder die Suche nach einer geeigneten Therapie, gerecht zu werden und in Zusammenarbeit mit kooperierenden Kliniken, niedergelassenen Ärzt\*innen und der Forschung die Versorgung der Betroffenen zu verbessern.

Feiern Sie gemeinsam mit uns den „Tag der Seltenen“ und genießen Sie einen Film, der zeigt, wie das Leben mit einem solchen „Wunder“ gelingen kann.

Ihr Prof. Dr. Reinhard Berner



### 29. Februar 2020

ab 10:00	<b>Einlass ins Programm kino Ost</b>
10:30	<b>Begrüßung</b> Prof. Dr. med. Reinhard Berner
10:40	<b>Podiumsdiskussion</b> Leben und Perspektiven von Betroffenen einer seltenen Erkrankung
11:15	<b>Film „Wunder“</b> 2h Laufzeit, empfohlen ab 8 Jahren
13:15	<b>Häppchen und geselliges Beisammensein</b>
10:00 bis 14:30	<b>Präsentation</b> der Selbsthilfegruppen, Vereine und Sponsoren

### Filmdrama „Wunder“

**USA 2017 | 113 min. | Empfehlung ab 8 Jahren | Eintritt frei**

August Pullman (Jacob Tremblay), der von allen „Auggie“ genannt wird, ist humorvoll, schlau und liebenswert, hat eine tolle Familie und ist dennoch seit seiner Geburt ein Außenseiter. Denn er hat aufgrund der seltenen Erberkrankung Treacher-Collins-Syndrom ein stark deformiertes Gesicht, das es zunächst unmöglich erscheinen lässt, eine reguläre Schule zu besuchen. Stattdessen wird er zu Hause von seiner Mutter Isabel (Julia Roberts) unterrichtet. Als er jedoch zehn Jahre alt wird, entscheidet die Familie, Auggie doch auf eine übliche Schule wechseln zu lassen. Dort lernt er trotz anfänglicher Schwierigkeiten, sich mit seinem Äußeren zu arrangieren und findet schnell neue Freunde, die ihn akzeptieren und bewundern.

## 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. 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 Projektmanagerin Social Media  
Redakteurin Encourage-Onlinemagazin

### Patientenvertreter



# Einladung Ärztliche Fortbildung

## Das angeschlagene Immunsystem Relevanz für die hausärztliche Versorgung

**Samstag, 28. März 2020**

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden  
Haus 91 - MTZ (Medizinisch-Theoretisches Zentrum)  
Hörsaal  
Fiedlerstr. 42  
01307 Dresden

**5 Fortbildungspunkte beantragt  
bei der Sächsischen Landesärztekammer**

**08:30 Frühstücksbuffet & Registrierung**

**09:00 Begrüßung und Einführung**

Christoph Mählmann, dsai e. V.  
Prof. Dr. med. Reinhard Berner  
Klinikdirektor der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin,  
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden

**09:15 Das angeschlagene Immunsystem**

Prof. Dr. med. Catharina Schütz  
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden

**09:45 Fiebersyndrome und Autainflammation**

Dr. med. Anja Schnabel & Prof. Dr. med. Angela Roesen-Wolff  
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden

**10:15 Immunglobulinmangel oder doch mehr?**

Julia Köhler  
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden

**10:30 Sekundäre Immundefekte nach zielgerichteter Krebstherapie**

Dr. med. Franziska Taube  
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden

**11:00 Kaffeepause**

**11:30 Rheuma oder Immundefekt?**

Prof. Dr. med. Hans-Hartmut Peter,  
Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI), Universitätsklinikum Freiburg

**12:00 Impfungen bei Immundefekten -  
Nutzen-Risiko-Abschätzung für die Praxis**

Dr. med. Jakob Armann  
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden

**12:15 Rund um die Immunglobuline**

Dr. med. Jacqueline Keir, Paul-Ehrlich-Institut

**12:45 Neugeborenen-Screening SCID**

Prof. Dr. med. Catharina Schütz  
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden

**13:00 Fragen - Antworten - Diskussion**

13:30 Ende der Ärztlichen Fortbildung

### Anmeldung zur Ärztlichen Fortbildung

Universitätsklinikum Dresden - MTZ - 28. März 2020

- Ich nehme teil (*kostenfrei*)
- Ich komme mit \_\_\_ weiteren Ärzten

Name(n) \_\_\_\_\_

- Ich kann leider nicht teilnehmen, möchte aber dsai-Infomaterial per Post erhalten

Name \_\_\_\_\_

Fax \_\_\_\_\_

Email \_\_\_\_\_

(*bitte für Anmeldebestätigung angeben*)

Stempel/Unterschrift \_\_\_\_\_

Wir bitten um verbindliche Anmeldung bis 19.03.2020 per Post, Fax 08074 9734 oder E-Mail an [info@dsai.de](mailto:info@dsai.de)  
Online-Anmeldung: [www.dsai.de/info/termine/anmeldung.html](http://www.dsai.de/info/termine/anmeldung.html)

### Veranstalter

dsai e.V.  
Patientenorganisation für  
angeborene Immundefekte  
Hörschätzten 5, 83530 Schnaitsee  
Tel.: 08074 8164 [www.dsai.de](http://www.dsai.de)

### Wissenschaftl. Leitung

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus  
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

Sponsoring / Industrieausstellung:



1.700 Euro



1.700 Euro



1.700 Euro



900 Euro



1.700 Euro



1.700 Euro



1.700 Euro

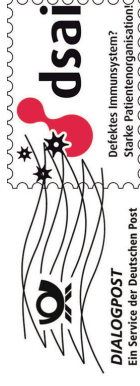


1.200 Euro



600 Euro

Die Fortbildungsinhalte sind produkt- und dienstleistungsneutral.



DIALOGPOST  
Ein Service der Deutschen Post

## Forschungsstudien 2020

### A Zentrum

SFB/TRR 237 Nucleic Acid Immunity, project B21: Phenotypic and genetic dissection of type I interferonopathies; Prof. Dr. med. M. Lee-Kirsch

Exemplarische Umsetzung von im nationalen Aktionsplan konsentierten Maßnahmen zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen Prof. Dr. med. Reinhard Berner

HPAT - The Helmsley Charitable Trust Prevention Alliance for Type 1 Diabetes - Prof. Dr. med. Reinhard Berner

The Global Platform for Prevention of Autoimmune Diabetes (GPPAD)-03 study Prof. Dr. med. Reinhard Berner

CHANGE 2 - Converting habits of antibiotic prescribing for respiratory tract infections in German primary care - the cluster-randomized controlled CHANGE-2 trial

Freder1k and POInT - Global Platform on the Prevention of Type1-Diabetes (GPPAD)

PAED IC - Antibiotic Stewardship in der Pädiatrie

Research on streptococci

RT-DC Deformability of blood cells during infection and inflammation

SFB TRR 237/1 Nukleinsäure-Immunität:TP B21: Phänotypische und genetische Analyse der Typ 1-Interferonopathien: Prof. Dr. med. Min Ae Lee-Kirsch

Etablierung eines Modells für das Aicardi-Goutieres-Syndrom mittels humaner reprogrammierter Neurone Prof. Dr. med. Min Ae Lee-Kirsch

### B Zentrum

Universitäts MukoviszidoseCentrum (UMC)

CORD-MI - „Zusammenarbeit für Menschen mit seltenen Erkrankungen“

Registerstudie über Vertex

Chronic Conditions in Adolescents: Implementation and Evaluation of Patient-centred Collaborative Healthcare.

UniversitätsCentrum für Immundefizienz (U-CID/OrchiDD)

Etablierung einer routinemäßig durchführbaren Methode zur Messung von ASC-Aggregaten als robustem Biomarker für autoinflammatorische Erkrankungen Prof. Dr. med. Catharina Schütz

APDS CCDZ173X2201 Phase 2/3 Studie

Reliance CACZ885DDE06 nichtinterventionelle Studie (Canakinuab bei genetischen Fiebersyndromen)

Tailored Immunotherapy for pediatric SIRS (Severe Inflammatory Response Syndrome) Prof. Dr. med. Catharina Schütz

UniversitätsCentrum für Autoimmun- und Rheumatische Erkrankungen (UCARE)

3TR (Taxonomy, Treatment, Targets and Remission) Prof. Dr. med. Martin Aringer

Impact of concomitant Methotrexate on efficacy, safety and adherence of Ustekinumab treatment in patients with active Psoriatic Arthritis Prof. Dr. med. Martin Aringer

A 48-week 6-arm, randomized, double-blind, placebo-controlled multicenter trial to assess the safety and efficacy of multiple CFZ533 doses administered subcutaneously in two distinct populations of patients with Sjögren`s Syndrome (TWINSS) PD Dr. med Anne Tausche- Wunderlich

A Phase 2 Study to Investigate the Safety and Efficacy of Elsubrutinib and Upadacitinib Given Alone or in Combination (ABBV-599 Combination) in Subjects with Moderately to Severely Active Systemic Lupus Erythematosus Prof. Dr. Martin Aringer

An open-label extension trial to assess the long term safety of nintedanib in patients with `Systemic Sclerosis` associated Interstitial Lung Disease` (SSc-ILD) Prof. Dr. Martin Aringer

A randomized, double- blind, placebo-controlled study to evaluate the efficacy and safety of sarilumab in patients with giant cell arteritis PD Dr. med Anne Tausche-Wunderlich

A randomized, double-blind, placebo-controlled study to evaluate the efficacy and safety of sarilumab in patients with polymyalgia rheumatica PD Dr. med Anne Tausche-Wunderlich

Universitäts AllergieCentrum (UAC)

A multicentre, randomized, open label clinical trial for safety evaluation of an accelerated high dose escalation schedule with one strength for an allergen immunotherapy with an aluminium hydroxide adsorbed allergoid preparation of 6-Grasses in pediatric patients with moderate to severe seasonal rhinitis or rhinoconjunctivitis with or without asthma. Phase 2, EudraCT 2018-000548-25

A double-blind, placebo-controlled, randomized phase III trial to assess the safety and efficacy of VIASKIN® PEANUT in peanut allergic young children 1-3 years of age EPITOPE STUDY 2019, Phase 3, EudraCT No.: 2016-003679-23, principal investigator

EPITOPE open-label extension study to evaluate the long-term clinical benefit and safety of DBV712 in peanut-allergic children (EPOPEX), Phase 3 follow-up, EudraCT 2018-003323-10

Eine randomisierte, doppel verblindete, Placebo-kontrollierte cross-over Studie zur Evaluation der Wirksamkeit und Sicherheit von Tiotropium Inhalationslösung (5 ug) via Respimat® Inhalator einmal täglich über 24 Wochen bei Kindern (6-12 Jahre) mit Bronchopulmonaler Dysplasie TRIBOR-Studie, Phase II, Eudra CT 2020-000529-19

A multicentre, randomized, open label clinical trial for the safety evaluation of a short dose escalation scheme using one strength for allergen immuno-therapy with an aluminium-hydroxide adsorbed native allergen preparation of house dust mite allergens in adult and adolescent patients with moderate to severe allergic rhinitis or rhinoconjunctivitis with or without asthma. Phase 2 EudraCT number: 2020-004328-41

Promotionsarbeit Allergenimmuntherapie im Kleinkindalter – retrospektive Analyse des Patientengutes der Universitätskinderklinik Dresden

TREAT Germany Kids Deutsches Klinisches Register zur Erfassung der Therapie und medizinischen Versorgung von Patienten mit moderater bis schwerer Neurodermitis

SOLAR-III Asthma und Allergien vom Grundschulalter bis ins Arbeitsleben – 20 Jahres-Follow-up der ISAAC Phase II-Studie in Deutschland. DFG Förderung.

Universitäts Neuromuskuläres Zentrum (UNMC)

Einschluss bzw. das Angebot zur Teilnahme von Patienten mit Myopathien in den Patientenregistern des TREAT-NMD (Myotone Dystrophien, Gliedergürteldystrophien, Einschlusskörperchenmyositis, CMT)

SMartCare: Longitudinale Datensammlung von Patienten mit Spinaler Muskelatrophie  
Kooperationspartner: Universitätsklinikum Freiburg, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin sowie alle SMARTCare-Zentren

MND-Net: Longitudinale Daten- und Bioprobensammlung von Patienten mit Motoneuronenerkrankungen. Kooperationspartner Universitäts- und Rehabilitationskliniken Ulm und MND-Net-Zentren

DZNE Describe FTD/ALS: Longitudinale Daten- und Bioprobensammlung von Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose, Registerstudie des Deutschen Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen (DZNE).

DZNE BrainBank: Autopsien mit Gewebespende (Hirn, Rückenmark) von Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose, Gewebebank des Deutschen Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen (DZNE).

Ambulanzpartner-Netzwerk: Longitudinale Datensammlung von Patienten mit Motoneuronenerkrankungen (insbesondere Versorgungsdaten).

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

ROCK-ALS - Inhibition of Rho Kinase (ROCK) With Fasudil as Disease-modifying Treatment for ALS (ROCK-ALS) (Fasudil bei Amyotropher Lateralsklerose); Sponsor: University Medical Center Goettingen.

Universitäts GefäßCentrum (UGC)

Voyager PAD III 2014-005569-58 21.03.2017-11.02.2020 21.03.2017-11.02.2020 PI PAD BAY 59-7939/17454 Vascular outcomes study of ASA along with Rivaroxaban in Endovascular or surgical limb Revascularization for PAD

Rheacell I/IIa 2017-000235-14 Sep.2017-Mar.2020 Sep.2017-Mar.2020 PI PAOD allo- Allogenic ACCB5-positive stem cells for treatment of (vorzeitige Abbruch)

APZ2-PAOD-II-01 PAOD An interventional, randomized, placebo-controlled, double-blind phase I/II a clinical trial to investigate the efficacy and safety of allo-APZ2-PAOD for the treatment of peripheral arterial occlusive disease patients with non healing ulcers

TOBA III Mar.2016-Mar.2020 Mar.2016-Mar.2020 PI PAD CA0135 Track Optimized Drug Coated Balloon Angioplasty in the (NCT02802306) (close out phase) superficial femoral and proximal popliteal arteries using the Tack Endovascular System - TOBA III

Esperion III 2016-003485-11 2017-Ongoing 2017-Ongoing PI CVD who are 1002-043 A Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study to (NCT02993406) (Follow Up) Statin Intolerant assess the Effects of Bempedoic Acid (ETC-1002) on the occurrence of major cardiovascular events in patients with, or at high risk for, Cardiovascular Disease who are Statin intolerant

PLX-CLI-03 III 2015-005532-18 02.01.2017-ongoing 02.01.2017-ongoing PI CLI PLX-CLI-03 A randomized, double-blind, multicenter, placebo-controlled, parallel-group phase III study to evaluate the efficacy, tolerability and safety of intramuscular injections of PLX-PAD for the treatment of subjects with critical limb ischemia (CLI) with minor tissue loss who are unsuitable



for revascularization (PACE Study)

ISRCTN21144362 Ongoing CI Carotid surgery Asymptomatic carotid surgery trial (ACST-2)

XATOA NCT03746275 Nov.2018-Jan.2022 Apr.2019-June.2021 PI Atherosclerosis 20280  
Xarelto+Acetylsalicylic Acid: Treatment patterns and Outcomes in patients with Atherosclerosis. A non-interventional study

STRIDE IIIb 2019-003399-38 01.10.2020-30.11.2022 Ongoing PI PAD with T2D NN9539-4533 Effects of Semaglutide on functional capacity in patients with type 2 diabetes and peripheral arterial disease

SIRONA CIV-20-11-035172 01.10.2020-31.12.2027 Ongoing SI PAD with ZKSJ0127 Head-to-Head Comparison of SIROLimus versus Paclitaxel Rutherford class 2-4 Drug-Eluting Balloon Angioplasty in the Femoropopliteal Artery

UniversitätsCentrum für Gesundes Altern (UCGA)

TransCon PTH-TCP201: A Phase II, Multicenter, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Parallel Group Trial with an Open-Label Extension, Investigating the Safety, Tolerability and Efficacy of TransCon PTH administered s.c. daily in Adults with Hypoparathyroidism

PAR—R13-001 PARADIGHM: A Registry for Patients with chronic Hypoparathyroidism

ALX-HPP-501: An observational, longitudinal, prospective, long-term registry of patients with hypophosphatasia

BoHemE-prospective observational study to investigate the interaction of age-related bone loss and hematopoiesis

Osteogenesis Imperfecta: haben wir eingeschlossen unter dem Ethikantrag/Titel: „Charakterisierung von Patienten mit Osteogenesis Imperfecta und früh-manifestierter Osteoporose“

Zentrum für Klinische Genommedizin

PredACTINg - Predicting the outcome of non-muscle actinopathies PD Dr. med. Nataliya Di Donato

Nicht-muskuläre Aktinopathien: Baraitser-Winter Cerebrofrontofaciales Syndrom und verwandte Erkrankungen Dr. med. Nataliya Di Donato

Zerebrale Organoide als Model des neuronalen Phänotyps von nicht-muskulären Aktinopathien PD Dr. med. Nataliya Di Donato

Baraitser-Winter Syndrom und andere nicht-muskuläre Actin-Erkrankungen Bereich: Forschung  
Kooperationspartner: Ewa Paluch, University College London, London (Großbritannien), Universitaere  
Einrichtung

Genetics of cortical malformations; Prof. William B Dobyns Bereich: Forschung Kooperationspartner:  
Center for integrative brain research, Seattle Children's Research Institute, Seattle (USA),  
Universitaere Einrichtung

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>)

## A-Zentrum

Janus kinase inhibition in complement component 1 deficiency. Wolf, C. • Brück, N. • Koss, S. • Griep, C. • Kirschfink, M. • Palm-Beden, K. • Fang, M. • Röber, N.\* • Winkler, S. • Berner, R. • Latz, E. • Günther, C. • Lee-Kirsch, M.A. Erschienen 2020 in: J ALLERGY CLIN IMMUN

The Status Quo of Rare Diseases Centres for the Development of a Clinical Decision Support System - A Cross-Sectional Study. Schaaf, J. • Sedlmayr, M.\* • Prokosch, H.U. • Ganslandt, T. • Schade-Brittinger, C. • Von Wagner, M. • Kadioglu, D. • Schubert, K. • Lee-Kirsch, M.A. • Kraemer, B.K. • Winner, B. • Mueller, T. • Schaefer, J.R. • Wagner, T.O.F. • Bruckner-Tuderman, L. • Tuescher, O. • Boeker, M. • Storf, H. Erschienen 2020 in: Stud Health Technol Inform 271, Seite 176 – 183

Efficient Generation and Correction of Mutations in Human iPS Cells Utilizing mRNAs of CRISPR Base Editors and Prime Editors. Sürün, D.\* • Schneider, A.\* • Mircetic, J.\* • Neumann, K. • Lansing, F.\* • Paszkowski-Rogacz, M.\* • Hänchen, V. • Lee-Kirsch, M.A. • Buchholz, F.\* Erschienen 2020 in: Genes (Basel) 11

Distinct interferon signatures and cytokine patterns define additional systemic autoinflammatory diseases. De Jesus, A.A. • Hou, Y. • Brooks, S. • Malle, L. • Biancotto, A. • Huang, Y. • Calvo, K.R. • Marrero, B. • Moir, S. • Oler, A.J. • Deng, Z. • Montealegre Sanchez, G.A. • Ahmed, A. • Allenspach, E. • Arabshahi, B. • Behrens, E. • Benseler, S. • Bezrodnik, L. • Bout-Tabaku, S. • Brescia, A.C. • Brown, D. • Burnham, J.M. • Caldirola, M.S. • Carrasco, R. • Chan, A.Y. • Cimaz, R. • Dancey, P. • Dare, J. • DeGuzman, M. • Dimitriades, V. • Ferguson, I. • Ferguson, P. • Finn, L. • Gattorno, M. • Grom, A.A. • Hanson, E.P. • Hashkes, P.J. • Hedrich, C.M. • Herzog, R. • Horneff, G. • Jerath, R. • Kessler, E. • Kim, H. • Kingsbury, D.J. • Laxer, R.M. • Lee, P.Y. • Lee-Kirsch, M.A.\* • Lewandowski, L. • Li, S. • Lilleby, V. • Mammadova, V. • Moorthy, L.N. • Nasrullayeva, G. • O'Neil, K.M. • Onel, K. • Ozen, S. • Pan, N. • Pillet, P. • Piotto, D.G. • Punaro, M.G. • Reiff, A. • Reinhardt, A. • Rider, L.G. • Rivas-Chacon, R. • Ronis, T. • Rösen-Wolff, A.\* • Roth, J. • Ruth, N.M. • Rygg, M. • Schmeling, H. • Schulert, G. • Scott, C. • Seminario, G. • Shulman, A. • Sivaraman, V. • Son, M.B. • Stepanovskiy, Y. • Stringer, E. • Taber, S. • Terreri, M.T. • Tiffit, C. • Torgerson, T. • Tosi, L. • Van Royen-Kerkhof, A. • Wampler Muskardin, T. • Canna, S.W. • Goldbach-Mansky, R. Erschienen 2020 in: J CLIN INVEST 130, Seite 1669 – 1682

Severe bleeding diathesis in siblings with platelet dysfunction due to a novel nonsense RASGRP2 mutation. Körholz, J.\* • Lucas, N.\* • Boiti, F.\* • Althaus, K. • Tiebel, O. • Fang, M. • Berner, R.\* • Lee-Kirsch, M.A.\* • Knöfler, R.\* Erschienen 2020 in: THROMB HAEMOSTASIS 4, Seite e413 - e416

NAXD deficiency associated with perinatal autoinflammation, pancytopenia, dermatitis, colitis, and cystic encephalomalacia. Lucas, N.\* • Dückers, G. • Speckmann, C. • Ehl, S. • Uzt, N. • Cheng, B. • Fang, M. • Niehues, T. • Lee-Kirsch, M.A.\* Erschienen 2020 in: Journal of Pediatric Neurology

Aicardi-Goutières syndrome due to a paternal mosaic IFIH1 mutation. Tüngler, V.\* [50%] • Doeblner-Neumann, M. • Salandin, M. • Kaufmann, P. • Wolf, C.\* • Lucas, N.\* • Harmuth, F. • Reichbauer, J. • Krägeloh-Mann, I. • Schüle, R. • Lee-Kirsch, M.A.\* Erschienen 2019 in: NEUROL-GENET 6, Seite e384

Aicardi-Goutières Syndrome (AGS1-AGS7). Tüngler, V.\* • Kubasch, A.S.\* • Lee-Kirsch, M.A.\* Korr. Einrichtung: Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin In: Encyclopedia of Medical

Immunology. <https://doi.org/10.1007/978-1-4614-9209-232-1>. Onlineausgabe. | 587 | Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin Herausgeber: Mackay, I. • Rose, N. Verlag: Springer, New York (2019)

High-dose intravenous methylprednisolone in juvenile non-infectious uveitis: A retrospective analysis. Schnabel, A. • Unger, E. • Brück, N. • Berner, R. • Range, U.\* • Holl-Wieden, A. • Morbach, H. • Leszczynska, A. • Bau, V. • Hedrich, C.M. Erschienen 2020 in: CLIN IMMUNOL 211, Seite 108327

Hospital admission in children and adolescents with COVID-19. Armann, J.P. \* • Diffloth, N. • Simon, A. • Doenhardt, M.\* • Hufnagel, M. • Trotter, A. • Schneider, D. • Hübner, J. • Berner, R.\* Erschienen 2020 in: DTSCH ARZTEBL INT 117, Seite 373 – 374

Social inequalities in the participation and activity of children and adolescents with leukemia, brain tumors, and sarcomas (SUPATEEN): a protocol for a multicenter longitudinal prospective observational study. Roick, J. • Berner, R.\* • Bernig, T. • Erdlenbruch, B. • Escherich, G. • Faber, J. • Klein, C. • Bochennek, K. • Kratz, C. • Kühr, J. • Längler, A. • Lode, H.N. • Metzler, M. • Müller, H. • Reinhardt, D. • Sauerbrey, A. • Schepper, F. • Scheurlen, W. • Schneider, D. • Schwabe, G.C. • Richter, M. Erschienen 2020 in: BMC PEDIATR 20, Seite 48

High-dose intravenous methylprednisolone in juvenile non-infectious uveitis: A retrospective analysis. Schnabel, A.\* • Unger, E.\* • Brück, N.\* • Berner, R.\* • Range, U. • Holl-Wieden, A. • Morbach, H. • Leszczynska, A. • Bau, V. • Hedrich, C.M.\* Erschienen 2020 in: CLIN IMMUNOL 211, Seite 108327

COVID-19 in hospitalized children and adolescents. Streng, A. • Hartmann, K. • Armann, J.\* • Berner, R.\* • Liese, J.G. Erschienen 2020 in: MONATSSCHR KINDERH, Seite 1 – 12

Orbital inflammation and colitis in pediatric IgG4-related disease: A case report and review of the literature. Tille, L.\* • Schnabel, A.\* • Laass, M.W. \* • Hahn, G. • Taut, H.\* • Leszczynska, A. • Pablik, J. • Berner, R.\* • Brück, N.\* • Hedrich, C.M.\* Erschienen 2019 in: Eur J Rheumatol 7, Seite 1 – 7

## B-Zentren

Universitäts MukoviszidoseCentrum (UMC) Hammermann

Pancreatitis-associated protein in neonatal screening for cystic fibrosis: Strengths and weaknesses. Sommerburg, O. • Hammermann, J.\* Erschienen 2020 in: Int J Neonatal Screen 6, Seite 28

UniversitätsCentrum für Immundefizienz (U-CID/OrchiDD) Schütz

Whole genome sequencing of a sporadic primary immunodeficiency cohort

James E. D. Thaventhiran, Hana Lango Allen, Oliver S. Burren, William Rae, Daniel Greene, Emily Staples, Zinan Zhang, James H. R. Farmery, Ilenia Simeoni, Elizabeth Rivers, Jesmeen Maimaris, Christopher J Penkett, Jonathan Stephens, Sri V.V. Deevi, Alba Sanchis-Juan, Nicholas S Gleadall, Moira J. Thomas, Ravishankar B. Sargur, Pavels Gordins, Helen E. Baxendale, Matthew Brown, Paul Tuijnenburg, Austen Worth, Steven Hanson, Rachel Linger, Matthew S. Buckland, Paula J. Rayner-Matthews, Kimberly C. Gilmour, Crina Samarghitean, Suranjith L. Seneviratne, David M. Sansom, Andy G. Lynch, Karyn Megy, Eva Ellinghaus, David Ellinghaus, Silje F. Jorgensen, Tom H Karlsen, Kathleen E. Stirrups, Antony J. Cutler, Dinakantha S. Kumararatne, Anita Chandra, J. David M. Edgar, Archana Herwadkar, Nichola Cooper, Sofia Grigoriadou, Aarnoud Huissoon, Sarah Goddard, Stephen Jolles, Catharina Schuetz et al.

Nature 2020 Jul; 583(7814): 90–95. Published online 2020 May 6. doi: 10.1038/s41586-020-2265-1

Interferon signature guiding therapeutic decision making: ruxolitinib as first-line therapy for severe juvenile dermatomyositis. Heinen A, Schnabel A, Brück N, Smitka M, Wolf.... Schuetz C. *Rheumatol* 2020;November 17 <https://doi.org/10.1093/rheumatology/keaa657>

Matched Family Donor Lymphocyte Infusions as First Cellular Therapy for Patients with Severe Primary T Cell Deficiencies.

Hoenig M, Roesler J, Seidel MG, Albert MH, Hauck F, Maecker-Kolhoff B, Eiz-Vesper B, Kleinschmidt K, Debatin KM, Jacobsen EM, Furlan I, Suttorp M, Schuetz C, Schulz AS. *Biol Blood Marrow Transplant*. 2020 Oct 3:S1083-8791(20)30630-3. doi: 10.1016/j.bbmt.2020.09.037.

Cutaneous barrier leakage and gut inflammation drive skin diseases in Omenn syndrome. Rosita Rigoni, Elena Fontana, Kerry Dobbs, Veronica Marrella, Valentina Taverniti, Virginia Maina, Amanda Facchetti, Giovanna D'Amico, Waleed Al-Herz, Mario Ernesto Cruz-Munoz, Catharina Schuetz et al. *J Allergy Clin Immunol*. 2020 Nov; 146(5): 1165–1179.e11. doi: 10.1016/j.jaci.2020.04.005

A distinct CD38+CD45RA+ population of CD4+, CD8+, and double-negative T cells is controlled by FAS. Maccari ME, Fuchs S, Kury P, Andrieux G, Völkl S, Bengsch B, Sorenz MR, Heeg M, Rohr J, Jäggle S, Catro CN, Groß M, Warthorst U, König C, Fuchs I, Speckmann C, Thalhammer J, Kapp FG, Seidel MG, Dückers G, Schönberger S, Schütz C et al. *J Exp Med* (2021) 218 (2): e20192191

Chronic Granulomatous Disease: A Rare Differential Diagnosis in Recurrent Pulmonary Infections in Adults].

Kleymann J, Schütz C, et al. *Pneumologie*. 2020 Oct;74(10):678-683. doi: 10.1055/a-1175-4122. Epub 2020 Jul 8. PMID: 32643764 German.

Myositis-specific autoantibodies and their associated phenotypes in juvenile dermatomyositis: data from a German cohort. Horn S, Minden K, Speth F, Schwarz T, Dressler F, Grösch N, Haas JP, Hinze C, Horneff G, Hospach A, Kallinich T, Klotsche J, Köstner K, Meisel C. Niewerth M, Oommen PT, Schütz C et al. *Clin Exp Rheumatology* 2020

A case of recurrent herpes simplex 2 encephalitis, VZV reactivations, and dominant partial interferon-gamma-receptor-1 deficiency supports relevance of IFNgamma for antiviral defense in humans. Julia Körholz, Nicole Richter, Jochen Schäfer, Catharina Schuetz, Joachim Roesler  
*Mol Cell Pediatr*. 2020 Dec; 7: 14. Published online 2020 Oct 14. doi: 10.1186/s40348-020-00106-4

COVID-19: Behandlungsstrategien der deutschsprachigen Kinderrheumatologen: Ergebnisse einer Online-Umfrage.

A. Janda, C. Schuetz et al.

UniversitätsCentrum für Autoimmun- und Rheumatische Erkrankungen (UCARE)

Touma Z, Cervera R, Brinks R, Lorenzoni V, Tani C, Hoyer BF, Costenbader KH, Sebastiani GD, Navarra SV, Bonfa E, Ramsey-Goldman R, Tedeschi SK, Dörner T, ohnson SR, Aringer M, Mosca M.

Associations among classification criteria items within systemic lupus erythematosus. *Arthritis Care Res (Hoboken)* 2020; 72: 1820-1826. Impact factor 4,056.

Pfeil A, Baerwald CGO, Sieburg M, Boche K, Kupka TA, Linde T, Heldmann F, Unger L, Oelzner P, Aringer M, Keyßer G. Rheumatologin/Rheumatologe in spe: Wie geht es weiter? Befragung der rheumatologischen Assistenzärzte und -ärztinnen in Mitteldeutschland. *Z Rheumatol* 2020; 79: 168-174. Impact factor 1,166.

Smolen JS, Landewé RBM, Bijlsma JWJ, Burmester GR, Dougados M, Kerschbaumer A, McInnes IB, Sepriano A, van Vollenhoven RF, de Wit M, Aletaha D, Aringer M, Askling J, Balsa A, Boers M, den Broeder AA, Buch MH, Buttgerit F, Caporali R, Cardiel MH, De Cock D, Codreanu C, Cutolo M, Edwards CJ, van Eijk-Hustings Y, Emery P, Finckh A, Gossec L, Gottenberg JE, Hetland ML, Huizinga TWJ, Koloumas M, Li Z, Mariette X, Müller-Ladner U, Mysler EF, da Silva JAP, Poór G, Pope JE, Rubbert-Roth A, Ruysen-Witrand A, Saag KG, Strangfeld A, Takeuchi T, Voshaar M, Westhovens R, van der Heijde D. EULAR recommendations for the management of rheumatoid arthritis with synthetic and biological disease-modifying antirheumatic drugs: 2019 update. *Ann Rheum Dis* 2020; 79: 685-699. Impact factor 16,102.

Walliczek-Dworschak U, Wendler J, Khan T, Aringer M, Hähner A, Hummel T. Chemosensory function is decreased in rheumatoid arthritis. *Eur Arch Otorhinolaryngol* 2020; 277: 1675-1680. Impact factor 1,809.

Fanouriakis A, Kostopoulou M, Cheema K, Anders HJ, Aringer M, Bajema I, Boletis J, Frangou E, Houssiau FA, Hollis J, Karras A, Marchiori F, Marks SD, Moroni G, Mosca M, Parodis I, Praga M, Schneider M, Smolen JS, Tesar V, Trachana M, van Vollenhoven RF, Voskuyl AE, Teng YKO, van Leew B, Bertsias G, Jayne D, Boumpas DT. 2019 Update of the Joint European League Against Rheumatism and European Renal Association-European Dialysis and Transplant Association (EULAR/ERA-EDTA) recommendations for the management of lupus nephritis. *Ann Rheum Dis* 2020; 79: 713-723. Impact factor 16,102.

Specker C, Alberding A, Aringer M, Burmester GR, Flacke JP, Hofmann MW, Kästner P, Kellner H, Moosig F, Sieburg M, Tony HP, Fliedner G. ICHIBAN, a non-interventional study evaluating tocilizumab long-term effectiveness and safety in patients with active rheumatoid arthritis. *Clin Exp Rheumatol* 2020; Jul 10 Epub. Impact factor 3,319.

Johnson SR, Brinks R, Costenbader KH, Daikh D, Mosca M, Ramsey-Goldman R, Smolen JS, Wofsy D, Boumpas DT, Kamen DL, Jayne D, Cervera R, Costedoat-Chalumeau N, Diamond B, Gladman DD, Hahn B, Hiepe F, Jacobsen S, Khanna D, Lerstrøm K, Massarotti E, McCune J, Ruiz-Irastorza G, Sanchez-Guerrero J, Schneider M, Urowitz M, Bertsias G, Hoyer BF, Leuchten N, Tani C, Tedeschi SK, Touma Z, Schmajuk G, Anic B, Assan F, Chan TM, Clarke AE, Crow MK, Czirják L, Doria A, Graninger WB, Halda-Kiss B, Hasni S, Izmirly PM, Jung M, Kumánovics G, Mariette X, Padjen I, Pego-Reigosa JM, Romero-Diaz J, Rúa-Figueroa Í, Seror R, Stummvoll GH, Tanaka Y, Tektonidou MG, Vasconcelos C, Vital EM, Wallace DJ, Yavuz S, Meroni PL, Fritzler MJ, Naden R, Dörner T, Aringer M. Performance of the 2019 EULAR/ACR classification criteria for systemic lupus erythematosus in early disease, across sexes and ethnicities. *Ann Rheum Dis* 2020; 79: 1333-1339. Impact factor 16,102.

Zaidi F, Narang RK, Phipps-Green A, Gamble GG, Tausche AK, So A, Riches P, Andres M, Perez-Ruiz F, Doherty M, Janssen M, Joosten LAB, Jansen TL, Kurreeman F, Torres RJ, McCarthy GM, Miner JN, Stamp LK, Merriman TR, Dalbeth N. Systematic genetic analysis of early-onset gout: ABCG2 is the only associated locus. *Rheumatology (Oxford)* 2020; 59: 2544-2549. Impact factor 5,606.

Klück V, van Deuren RC, Cavalli G, Shaukat A, Arts P, Cleophas MC, Crişan TO, Tausche AK, Riches P, Dalbeth N, Stamp LK, Hindmarsh JH, Jansen TLTA, Janssen M, Steehouwer M, Lelieveld S, van de Vorst M, Gilissen C, Dagna L, Van de Veerdonk FL, Eisenmesser EZ, Kim S, Merriman TR, Hoischen A,



Netea MG, Dinarello CA, Joosten LA. Rare genetic variants in interleukin-37 link this anti-inflammatory cytokine to the pathogenesis and treatment of gout. *Ann Rheum Dis* 2020; 79: 536-544. Impact factor 16,102.

Wrigley R, Phipps-Green AJ, Topless RK, Major TJ, Cadzow M, Riches P, Tausche AK, Janssen M, Joosten LAB, Jansen TL, So A, Harré Hindmarsh J, Stamp LK, Dalbeth N, Merriman TR. Pleiotropic effect of the ABCG2 gene in gout: involvement in serum urate levels and progression from hyperuricemia to gout. *Arthritis Res Ther* 2020; 22: 45. Impact factor 4,103.

Maher TM, Mayes MD, Kreuter M, Volkmann ER, Aringer M, Castellvi I, Cutolo M, Stock C, Schoof N, Alves M, Raghu G; SENSICIS trial investigators. Effect of nintedanib on lung function in patients with systemic sclerosis-associated interstitial lung disease: further analyses of the SENSICIS trial. *Arthritis Rheumatol* 2020; Nov 3 Epub. doi: 10.1002/art.41576. Impact factor 9,586

Kernder A, Richter JG, Fischer-Betz R, Winkler-Rohlfing B, Brinks R, Aringer M, Schneider M, Chehab G. Delayed diagnosis adversely affects outcome in systemic lupus erythematosus: Cross sectional analysis of the LuLa cohort *Lupus* 2021; Jan5 Epub. doi: 10.1177/0961203320983445. Impact factor 2,251.

Aringer M. Inflammatory markers in systemic lupus erythematosus. *J Autoimmun* 2020; 110: 102374. Impact factor 6,658.

Aringer M, Leuchten N, Dörner T. Biologika und „small molecules“ beim systemischen Lupus erythematosus. *Z Rheumatol* 2020;79: 232-240. Impact factor 1,166.

Aringer M, Leuchten N, Johnson SR. New Criteria for Lupus. *Curr Rheumatol Rep* 2020; 22: 18. Impact factor 3,873.

Aringer M. Lupus erkennen und gezielt behandeln. *Heilberufe* 2020; 72: 27-31.

Aringer M, Petri M. *Curr Opin Rheumatol* 2020; Sep 9 Epub doi: 10.1097/BOR.0000000000000740. Impact factor 4,006.

Aringer M, Tektonidou MG, Boumpas D, Houssiau F. European League Against Rheumatism (EULAR) recommendations and EULAR/American College of Rheumatology criteria-documenting progress in lupus. *Rheumatology (Oxford)* 2020; Nov 3 Epub. doi: 10.1093/rheumatology/keaa672. Impact factor 5,606.

Lorenz HM, Aringer M, Braun J, Hoyer BF, Krause A, Meyer-Olson D, Mucke J, Rudwaleit M, Schneider M, Sewerin P, Späthling-Mestekemper S, Specker C, Voormann A, Wagner U, Wendler J, Schulze-Koops H. Leitbild der Rheumatologinnen und Rheumatologen in der Deutschen Gesellschaft für Rheumatologie e. V. (DGRh e. V.): Wir sind die Rheumatologie. *Z Rheumatol* 2020; 79: 1018-1021. Impact factor 1,166.

Aringer M, Johnson SR. Classifying and diagnosing systemic lupus erythematosus in the 21st century. *Rheumatology (Oxford)* 2020; 59 (Supplement 5): v4-v11. Impact factor 5,606.

Aringer M, Baerwald C, Bergner R, Feuchtenberger M, Gebhardt C, Hagen M, Keyßer G, Lorenz HM, Witte T. Rheumatologie im Medizinstudium. *Z Rheumatol* 2020; Dec 2 Epub. doi: 10.1007/s00393-020-00933-w. Impact factor 1,166.

Aringer M, Johnson SR. New lupus criteria: a critical view. *Curr Opin Rheumatol* 2020; Dec 15 Epub. doi: 10.1097/BOR.0000000000000771. Impact factor 4,006.

Universitäts AllergieCentrum (UAC)

Management von Anaphylaxie-gefährdeten Patienten während der Covid-19-Pandemie. Klimek, L. • Worm, M. • Lange, L. • Beyer, K. • Rietschel, E. • Vogelberg, C.\* • Schnadt, S. • Stöcker, B. •

Brockow, K. • Hagemann, J. • Bieber, T. • Wehrmann, W. • Becker, S. • Freudelsperger, L. • Mülleneisen, N.K. • Nemat, K. • Czech, W. • Wrede, H. • Brehler, R. • Fuchs, T. • Dramburg, S. • Matricardi, P. • Hamelmann, E. • Werfel, T. • Wagenmann, M. • Taube, C. • Zuberbier, T. • Ring, J. Erschienen 2020 in: *Allergo J* 29, Seite 16 – 26

Anwendung von Biologika bei allergischen und Typ-2-entzündlichen Erkrankungen in der aktuellen Covid-19-Pandemie. Klimek, L. • Pfaar, O. • Worm, M. • Eiwegger, T. • Hagemann, J. • Ollert, M. • Untersmayr, E. • Hoffmann-Sommergruber, K. • Vultaggio, A. • Agache, I. • Bavbek, S. • Bossios, A. • Casper, I. • Chan, S. • Chatzipetrou, A. • Vogelberg, C.\* • Firinu, D. • Kauppi, P. • Kollios, A. • Kothari, A. • Matucci, A. • Palomares, O. • Szépfalusi, Z. • Pohl, W. • Hötzenecker, W. • Rosenkranz, A. • Bergmann, K.C. • Bieber, T. • Buhl, R. • Buters, J. • Darsow, U. • Keil, T. • Kleine-Tebbe, J. • Lau, S. • Maurer, M. • Merk, H. • Mösges, R. • Saloga, J. • Staubach, P. • Jappe, U. • Rabe, C. • Rabe, U. • Vogelmeier, C. • Biedermann, T. • Jung, K. • Schlenter, W. • Ring, J. • Chaker, A. • Wehrmann, W. • Becker, S. • Freudelsperger, L. • Mülleneisen, N. • Nemat, K. • Czech, W. • Wrede, H. • Brehler, R. • Fuchs, T. • Tomazic, P.V. • Aberer, W. • Fink Wagner, A. • Horak, F. • Wöhrl, S. • Niederberger-Leppin, V. • Pali-Schöll, I. • Roller-Wirnsberger, R. • Spranger, O. • Valenta, R. • Akdis, M. • Matricardi, P.M. • Spertini, F. • Khaltayev, N. • Michel, J.P. • Nicod, L. • Schmid-Grendelmeier, P. • Idzko, M. • Hamelmann, E. • Jakob, T. • Werfel, T. • Wagenmann, M. • Taube, C. • Jensen-Jarolim, E. • Korn, S. • Hentges, F. • Schwarze, J. • O Mahony, L. • Knol, E. • Del Giacco, S. • Chivato, T. • Bousquet, J. • Zuberbier, T. • Akdis, C. • Jutel, M. Erschienen 2020 in: *Allergo J* 29, Seite 14 – 27

Allergen immunotherapy in the current COVID-19 pandemic: A position paper of AeDA, ARIA, EAACI, DGAKI and GPA: Position paper of the German ARIA Group(A) in cooperation with the Austrian ARIA Group(B), the Swiss ARIA Group(C), German Society for Applied Allergology (AEDA)(D), German Society for Allergology and Clinical Immunology (DGAKI)(E), Society for Pediatric Allergology (GPA)(F) in cooperation with AG Clinical Immunology, Allergology and Environmental Medicine of the DGHNO-KHC(G) and the European Academy of Allergy and Clinical Immunology (EAACI)(H). Klimek, L. • Pfaar, O. • Worm, M. • Bergmann, K.C. • Bieber, T. • Buhl, R. • Buters, J. • Darsow, U. • Keil, T. • Kleine-Tebbe, J. • Lau, S. • Maurer, M. • Merk, H. • Mösges, R. • Saloga, J. • Staubach, P. • Stute, P. • Rabe, K. • Rabe, U. • Vogelmeier, C. • Biedermann, T. • Jung, K. • Schlenter, W. • Ring, J. • Chaker, A. • Wehrmann, W. • Becker, S. • Mülleneisen, N. • Nemat, K. • Czech, W. • Wrede, H. • Brehler, R. • Fuchs, T. • Tomazic, P.V. • Aberer, W. • Fink-Wagner, A. • Horak, F. • Wöhrl, S. • Niederberger-Leppin, V. • Pali-Schöll, I. • Pohl, W. • Roller-Wirnsberger, R. • Spranger, O. • Valenta, R. • Akdis, M. • Akdis, C. • Hoffmann-Sommergruber, K. • Jutel, M. • Matricardi, P. • Spertin, F. • Khaltayev, N. • Michel, J.P. • Nicod, L. • Schmid-Grendelmeier, P. • Hamelmann, E. • Jakob, T. • Werfel, T. • Wagenmann, M. • Taube, C. • Gerstlauer, M. • Vogelberg, C.\* • Bousquet, J. • Zuberbier, T. Erschienen 2020 in: *Allergol Select* 4, Seite 44 – 52

Universitäts Neuromuskuläres Centrum (UNMC)

SARS-CoV-2/COVID-19 und neuromuskuläre Erkrankungen. Shoser, B. • Baum, P. • Boentert, M. • Dillmann, K. • Emmer, A. • Knauss, S. • Enax-Krumova, E. • Grosskreutz, J. • Güttsches, A. • Hellwig, K. • Holzapfel, K. • Kornblum, C. • Lehmann, H. • Melms, A. • Meyer, T. • Petri, S. • Pilgram, L. • Reiners, K. • Saak, A.\* • Schäfer, J.\* • Schmidt, J. • Schneider-Gold, C. • Schons, M. • Urban, P.P. • Vorgerd, M. • Young, P. • Zierz, S. Erschienen 2020 in: *DGNeurologie* 3 (4), Seite 310 – 320

The clinical, histologic, and genotypic spectrum of SEP1-related myopathy: A case series. Villar-Quiles, R.N. • Von Der Hagen, M. • Métaay, C. • Gonzalez, V. • Donkervoort, S. • Bertini, E. •

Castiglioni, C. • Chaigne, D. • Colomer, J. • Cuadrado, M.L. • De Visser, M. • Desguerre, I. • Eymard, B. • Goemans, N. • Kaindl, A. • Lagrue, E. • Lütschg, J. • Malfatti, E. • Mayer, M. • Merlini, L. • Orlikowski, D. • Reuner, U.\* • Salih, M.A. • Schlotter-Weigel, B. • Stoetter, M. • Straub, V. • Topaloglu, H. • Urtizbera, J.A. • Van Der Kooi, A. • Wilichowski, E. • Romero, N.B. • Fardeau, M. • Bönnemann, C.G. • Estournet, B. • Richard, P. • Quijano-Roy, S. • Schara, U. • Ferreiro, A.#  
Erschienen 2020 in: NEUROLOGY 95, Seite e1512 - e1527

Generation of two induced pluripotent stem cell lines from a female adult homozygous for the Wilson disease associated ATP7B variant p.H1069Q (AKOSi008-A) and a healthy control (AKOSi009-A). Petters, J. • Völkner, C. • Krohn, S. • Murua Escobar, H. • Bullerdiek, J. • Reuner, U.\* • Frech, M.J. • Hermann, A. • Lukas, J.#  
Erschienen 2020 in: STEM CELL RES 49, Seite 102079

The Status Quo of Rare Diseases Centres for the Development of a Clinical Decision Support System - A Cross-Sectional Study. Schaaf, J. • Sedlmayr, M.\* • Prokosch, H.U. • Ganslandt, T. • Schade-Brittinger, C. • Von Wagner, M. • Kadioglu, D. • Schubert, K. • Lee-Kirsch, M.A. • Kraemer, B.K. • Winner, B. • Mueller, T. • Schaefer, J.R. • Wagner, T.O.F. • Bruckner-Tuderman, L. • Tuescher, O. • Boeker, M. • Storf, H. Erschienen 2020 in: Stud Health Technol Inform 271, Seite 176 – 183

Diagnosis of Rare Diseases: a scoping review of clinical decision support systems. Schaaf, J. • Sedlmayr, M.\* • Schaefer, J. • Storf, H. Erschienen 2020 in: Orphanet J Rare Dis 15, Seite 263

A case of recurrent herpes simplex 2 encephalitis, VZV reactivations, and dominant partial interferon-gamma-receptor-1 deficiency supports relevance of IFN $\gamma$  for antiviral defense in humans. Körholz, J.\* • Richter, N. • Schäfer, J. • Schuetz, C.\* • Roesler, J.\*  
Erschienen 2020 in: Mol Cell Pediatr 7, Seite 14  
Korr. Einrichtung: Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Disseminated inflammation of the central nervous system associated with acute hepatitis E: a case report. Rahmig, J.\* • Grey, A. • Berning, M. • Schaefer, J.\* • Lesser, M.\* • Reichmann, H.\* • Puetz, V.\* • Barlinn, K.\* • Siepmann, T. \*#  
Erschienen 2020 in: BMC Neurol 20, Seite 391

SARS-CoV-2/COVID-19 und neuromuskuläre Erkrankungen. Shoser, B. • Baum, P. • Boentert, M. • Dillmann, K. • Emmer, A. • Knauss, S. • Enax-Krumova, E. • Grosskreutz, J. • Güttsches, A. • Hellwig, K. • Holzapfel, K. • Kornblum, C. • Lehmann, H. • Melms, A. • Meyer, T. • Petri, S. • Pilgram, L. • Reiners, K. • Saak, A.\* • Schäfer, J.\* • Schmidt, J. • Schneider-Gold, C. • Schons, M. • Urban, P.P. • Vorgerd, M. • Young, P. • Zierz, S. Erschienen 2020 in: DGNeurologie 3 (4), Seite 310 – 320

Interviews with experts in rare diseases for the development of clinical decision support system software - a qualitative study. Schaaf, J. • Prokosch, H.U. • Boeker, M. • Schaefer, J. • Vasseur, J. • Storf, H. • Sedlmayr, M.\*  
Erschienen 2020 in: BMC Med Inform Decis Mak 20, Seite 230

Universitäts GefäßCentrum (UGC)

Aortic stiffness and related complications after endovascular repair of blunt thoracic aortic injury in young patients. Youssef, A. • Kalaja, I. • Alkomi, U. • Abt, T. • Hoffmann, R.T. • Reeps, C.\* • Weiss, N. • Karl Lackner, H. • Mahlmann, A.#  
Erschienen 2020 in: VASA 49, Seite 295 – 300

Webinar zur S3-Leitlinie Screening, Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Bauchortenaneurysmas. Debus, E.S. • Gross-Fengels, W. • Heidemann, F. • Mahlmann, A.\* • Muhl, E. • Pfister, K. • Roth, S. •

Stroszczyński, C. • Walther, A. • Weiss, N.\* • Wilhelmi, M. • Grundmann, R.T. Erschienen 2020 in: CHIRURG 91, Seite 167 – 168

Berufsverband Deutscher Internisten zusammen mit den Internistischen Fachgesellschaften:  
Rationale Diagnostik und Therapie in der Inneren Medizin. Fleig, W.E. (Hrsg.) • Mayet, W.J. (Hrsg.) • Mertens, P.R. (Hrsg.) • Meyer, J. (Hrsg.) • Müller, O.-A. (Hrsg.) • Pfeifer, M. (Hrsg.) • Pletz, M.W. (Hrsg.) • Weiss, N.\* (Hrsg.) • Wörmann, B. (Hrsg.) Erschienen 2020 bei: Elsevier Urban & Fischer München, München

Erkrankungen der hirnversorgenden Arterien. Langhoff, R. • Weiss, N.\* Korr. Einrichtung: Technische Universität Dresden, Universitätsklinikum und Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus, Medizinische Klinik und Poliklinik III In: Rationale Diagnostik und Therapie in der Inneren Medizin. Seite 1 - 7  
Herausgeber: Jung, N. • Mayet, W.-J. • Mertens, P.R. • Meyer, J. • Müller, O.-A. • Pfeifer, M. • Schellinger, P. • Weiss, N. • Wendtner, C.-M. Verlag: Wendtner C.-M., München (2020)

Chronische venöse Insuffizienz. Werth, S.\* • Weiss, N.\* Korr. Einrichtung: Technische Universität Dresden, Universitätsklinikum und Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus, Medizinische Klinik und Poliklinik III In: Rationale Diagnostik und Therapie in der Inneren Medizin. Seite 1 – 5

UniversitätsCentrum für Gesundes Altern (UCGA)

Leopard skin. Henneicke, H.\* • Tonnus, W. • Hofbauer, L.C. Erschienen 2020 in: LANCET DIABETES ENDO 8, Seite 456

Effects of androgen excess and glucocorticoid exposure on bone health in adult patients with 21-hydroxylase deficiency. Auer, M.K. • Paizoni, L. • Hofbauer, L.C. • Rauner, M. • Chen, Y. • Schmidt, H. • Huebner, A.\* • Bidlingmaier, M. • Reisch, N. Erschienen 2020 in: J STEROID BIOCHEM 204, Seite 105734

High serum levels of periostin are associated with a poor survival in breast cancer. Rachner, T.D. • Göbel, A. • Hoffmann, O. • Erdmann, K.\* • Kasimir-Bauer, S. • Breining, D. • Kimmig, R. • Hofbauer, L.C. • Bittner, A.K. Erschienen 2020 in: BREAST CANCER RES TR 180, Seite 515 – 524

Effects of androgen excess and glucocorticoid exposure on bone health in adult patients with 21-hydroxylase deficiency. Auer, M.K. • Paizoni, L. • Hofbauer, L.C.\* • Rauner, M.\* • Chen, Y. • Schmidt, H. • Huebner, A. • Bidlingmaier, M. • Reisch, N. Erschienen 2020 in: J STEROID BIOCHEM 204, Seite 105734

Aberrant Bone Homeostasis in AML Is Associated with Activated Oncogenic FLT3-Dependent Cytokine Networks. Bär, I. • Ast, V. • Meyer, D. • König, R. • Rauner, M.\* • Hofbauer, L.C.\* • Müller, J.P. Erschienen 2020 in: Cells 9

Effect of Vitamin D Supplementation, Omega-3 Fatty Acid Supplementation, or a Strength-Training Exercise Program on Clinical Outcomes in Older Adults: The DO-HEALTH Randomized Clinical Trial. Bischoff-Ferrari, H.A. • Vellas, B. • Rizzoli, R. • Kressig, R.W. • Da Silva, J.A.P. • Blauth, M. • Felson, D.T. • McCloskey, E.V. • Watzl, B. • Hofbauer, L.C.\* • Felsenberg, D. • Willett, W.C. • Dawson-Hughes, B. • Manson, J.E. • Siebert, U. • Theiler, R. • Staehelin, H.B. • De Godoi Rezende Costa Molino, C. • Chocano-Bedoya, P.O. • Abderhalden, L.A. • Egli, A. • Kanis, J.A. • Orav, E.J. Erschienen 2020 in: JAMA-J AM MED ASSOC 324, Seite 1855 – 1868

Denosumab in postmenopausal women with osteoporosis and diabetes: Subgroup analysis of FREEDOM and FREEDOM extension. Ferrari, S. • Eastell, R. • Napoli, N. • Schwartz, A. • Hofbauer, L.C.\* • Chines, A. • Wang, A. • Pannacciulli, N. • Cummings, S.R. Erschienen 2020 in: Bone 134, Seite 115268

Cholesterol and beyond - The role of the mevalonate pathway in cancer biology. Göbel, A.\* • Rauner, M.\* • Hofbauer, L.C.\* • Rachner, T.D.\* Erschienen 2020 in: BBA-REV CANCER 1873, Seite 188351

Scavenging of Dickkopf-1 by macromer-based biomaterials covalently decorated with sulfated hyaluronan displays pro-osteogenic effects. Gronbach, M. • Mitrach, F. • Lidzba, V. • Müller, B. • Möller, S. • Rother, S. • Salbach-Hirsch, J.\* • Hofbauer, L.C.\* • Schnabelrauch, M. • Hintze, V. • Hacker, M.C. • Schulz-Siegmund, M. Erschienen 2020 in: ACTA BIOMATER 114, Seite 76 – 89

Evolving functions of Dickkopf-1 in cancer and immunity. Jaschke, N. • Hofbauer, L.C.\* • Göbel, A.\* • Rachner, T.D.\* Erschienen 2020 in: CANCER LETT 482, Seite 1 – 7

Dorsomorphin: A novel inhibitor of Dickkopf-1 in breast cancer. Jaschke, N.\* • Kleymann, A.\* • Hofbauer, L.C.\* • Göbel, A.\* • Rachner, T.D.\* Erschienen 2020 in: BIOCHEM BIOPH RES CO 524, Seite 360 – 36

The Bone Morphogenetic Protein Pathway: The Osteoclastic Perspective. Lademann, F.\* • Hofbauer, L.C.\* • Rauner, M.\* Erschienen 2020 in: FRONT CELL DEV BIOL 8, Seite 586031

Disruption of BMP Signaling Prevents Hyperthyroidism-Induced Bone Loss in Male Mice. Lademann, F.\* • Weidner, H.\* • Tsourdi, E.\* • Kumar, R. • Rijntjes, E. • Köhrle, J. • Hofbauer, L.C.\* • Rauner, M.\* Erschienen 2020 in: J BONE MINER RES 35, Seite 2058 – 2069

Thyroid Hormone Actions and Bone Remodeling - The Role of the Wnt Signaling Pathway. Lademann, F.\* • Tsourdi, E.\* • Hofbauer, L.C.\* • Rauner, M.\* Erschienen 2020 in: EXP CLIN ENDOCR DIAB 128, Seite 450 – 454

Lack of the Thyroid Hormone Transporter Mct8 in Osteoblast and Osteoclast Progenitors Increases Trabecular Bone in Male Mice. Lademann, F.\* • Tsourdi, E.\* • Rijntjes, E. • Köhrle, J. • Hofbauer, L.C.\* • Heuer, H. • Rauner, M.\* Erschienen 2020 in: THYROID 30, Seite 329 – 342

Disruption of the hepcidin/ferroportin regulatory circuitry causes low axial bone mass in mice. Ledesma-Colunga, M.G.\* • Baschant, U.\* • Fiedler, I.A.K. • Busse, B. • Hofbauer, L.C.\* • Muckenthaler, M.U. • Altamura, S. • Rauner, M.\* Erschienen 2020 in: Bone 137, Seite 115400

Skeletal health in patients following allogeneic hematopoietic cell transplantation. Rachner, T.D.\* • Link-Rachner, C.S. • Bornhäuser, M. • Hofbauer, L.C.\* Erschienen 2020 in: Bone, Seite 115684

Is a treat-to-target strategy in osteoporosis applicable in clinical practice? Consensus among a panel of European experts. Thomas, T. • Casado, E. • Geusens, P. • Lems, W.F. • Timoshanko, J. • Taylor, D. • Hofbauer, L.C.\* Erschienen 2020 in: OSTEOPOROSIS INT 31, Seite 2303 – 2311

Fracture risk and management of discontinuation of denosumab therapy: a systematic review and position statement by ECTS. Tsourdi, E.\* • Zillikens, M.C. • Meier, C. • Body, J.J. • Gonzalez Rodriguez, E. • Anastasilakis, A.D. • Abrahamsen, B. • McCloskey, E. • Hofbauer, L.C.\* • Guañabens,

N. • Obermayer-Pietsch, B. • Ralston, S.H. • Eastell, R. • Pepe, J. • Palermo, A. • Langdahl, B.  
Erschienen 2020 in: J CLIN ENDOCR METAB

Increased FGF-23 levels are linked to ineffective erythropoiesis and impaired bone mineralization in myelodysplastic syndromes. Weidner, H.\* • Baschant, U.\* • Lademann, F.\* • Ledesma Colunga, M.G.\* • Balaian, E. • Hofbauer, C. • Misof, B.M. • Roschger, P. • Blouin, S. • Richards, W.G. • Platzbecker, U. • Hofbauer, L.C.\* • Rauner, M.\* Erschienen 2020 in: JCI Insight 5

Serum Profile of microRNAs Linked to Bone Metabolism During Sequential Treatment for Postmenopausal Osteoporosis. Yavropoulou, M.P. • Anastasilakis, A.D. • Makras, P. • Papatheodorou, A. • Rauner, M.\* • Hofbauer, L.C.\* • Tsourdi, E.\* Erschienen 2020 in: J CLIN ENDOCR METAB 105

Increased FGF-23 levels are linked to ineffective erythropoiesis and impaired bone mineralization in myelodysplastic syndromes. Weidner, H. • Baschant, U. • Lademann, F. • Ledesma Colunga, M.G. • Balaian, E. • Hofbauer, C.\* • Misof, B.M. • Roschger, P. • Blouin, S. • Richards, W.G. • Platzbecker, U. • Hofbauer, L.C. • Rauner, M. Erschienen 2020 in: JCI Insight 5, Seite 1 – 17

[Biopsy of musculoskeletal tumors : Complications and avoidable errors]. Winkler, D.\* • Fritzsche, H.\* • Schaser, K.D.\* • Hofbauer, C.\* Erschienen 2020 in: ORTHOPAED 49, Seite 88 – 97

Zentrum für Klinische Genommedizin

Patient-derived organoids and orthotopic xenografts of primary and recurrent gliomas represent relevant patient avatars for precision oncology. | ► | Golebiewska A, Hau AC, Oudin A, Stieber D, Yabo YA, Baus V, Barthelemy V, Klein E, Bougnaud S, Keunen O, Wantz M, Michelucci A, Neirinckx V, Muller A, Kaoma T, Nazarov PV, Azuaje F, De Falco A, Flies B, Richart L, Poovathingal S, Arns T, Grzyb K, Mock A, Herold-Mende C, Steino A, Brown D, May P, Miletic H, Malta TM, Noushmehr H, Kwon YJ, Jahn W, Klink B, Tanner G, Stead LF, Mittelbronn M, Skupin A, Hertel F, Bjerkvig R, Niclou SP. | ► | Acta Neuropathol. 2020 Dec;140(6):919-949. | ► | PMID: 33009951.

The genetic landscape of axonal neuropathies in the middle-aged and elderly: Focus on *MME*. | ► | Senderek J, Lassuthova P, Kabzińska D, Abreu L, Baets J, Beetz C, Braathen GJ, Brenner D, Dalton J, Dankwa L, Deconinck T, De Jonghe P, Dräger B, Eggermann K, Ellis M, Fischer C, Stojkovic T, Herrmann DN, Horvath R, Høyer H, Iglseeder S, Kennerson M, Kinslechner K, Kohler JN, Kurth I, Laing NG, Lamont PJ, Wolfgang N L, Ludolph A, Marques W Jr, Nicholson G, Ong R, Petri S, Ravenscroft G, Rebelo A, Ricci G, Rudnik-Schöneborn S, Schirmacher A, Schlotter-Weigel B, Schoels L, Schüle R, Synofzik M, Francou B, Strom TM, Wagner J, Walk D, Wanschitz J, Weinmann D, Weishaupt J, Wiessner M, Windhager R, Young P, Züchner S, Toegel S, Seeman P, Kochański A, Auer-Grumbach M. | ► | Neurology. 2020 Dec 15;95(24):e3163-e3179. | ► | PMID: 33144514.

Congenital hiatal hernia segregating with a duplication in 9q22.31q22.32 in two families. | ► | Chang CA, Di Donato N, Hackmann K, Argiropoulos B, Ferreira P, Innes AM, Thomas MA. | ► | Am J Med Genet A. 2020 Dec;182(12):3040-3047. | ► | PMID: 33026187.

International consensus recommendations on the diagnostic work-up for malformations of cortical development. | ► | Oegema R, Barakat TS, Wilke M, Stouffs K, Amrom D, Aronica E, Bahi-Buisson N,



Conti V, Fry AE, Geis T, Andres DG, Parrini E, Pogledic I, Said E, Soler D, Valor LM, Zaki MS, Mirzaa G, Dobyens WB, Reiner O, Guerrini R, Pilz DT, Hehr U, Leventer RJ, Jansen AC, Mancini GMS, Di Donato N. | ► | Nat Rev Neurol. 2020 Nov;16(11):618-635. | ► | PMID: 32895508.

The clinical-phenotype continuum in DYNC1H1-related disorders-genomic profiling and proposal for a novel classification. | ► | Becker LL, Dafsari HS, Schallner J, Abdin D, Seifert M, Petit F, Smol T, Bok L, Rodan L, Krapels I, Spranger S, Weschke B, Johnson K, Straub V, Kaindl AM, Di Donato N, von der Hagen M, Cirak S. | ► | J Hum Genet. 2020 Nov;65(11):1003-1017. | ► | PMID: 32788638.

Comprehensive genomic characterization of gene therapy-induced T-cell acute lymphoblastic leukemia. | ► | Horak P, Uhrig S, Witzel M, Gil-Farina I, Hutter B, Rath T, Geldon L, Balasubramanian GP, Pastor X, Heilig CE, Richter D, Schröck E, Ball CR, Brors B, Braun CJ, Albert MH, Scholl C, von Kalle C, Schmidt M, Fröhling S, Klein C, Glimm H. | ► | Leukemia. 2020 Oct;34(10):2785-2789. | ► | PMID: 32127638.

Successful BRAF/MEK inhibition in a patient with BRAFV600E-mutated extrapancreatic acinar cell carcinoma. | ► | Busch E, Kreutzfeldt S, Agaimy A, Mechttersheimer G, Horak P, Brors B, Hutter B, Fröhlich M, Uhrig S, Mayer P, Schröck E, Stenzinger A, Glimm H, Jäger D, Springfield C, Fröhling S, Zschäbitz S. | ► | Cold Spring Harb Mol Case Stud. 2020 Aug 25;6(4):a005553. | ► | PMID: 32843432.

Novel dominant-negative NR2F1 frameshift mutation and a phenotypic expansion of the Bosch-Boonstra-Schaaf optic atrophy syndrome. | ► | Walsh S, Gösswein SS, Rump A, von der Hagen M, Hackmann K, Schröck E, Di Donato N, Kahlert AK. | ► | Eur J Med Genet. 2020 Oct;63(10):104019. | ► | PMID: 32712214.

Germline SDHB-inactivating mutation in gastric spindle cell sarcoma. | ► | Heilig CE, Horak P, Lipka DB, Mock A, Uhrig S, Kreutzfeldt S, Richter S, Geldon L, Fröhlich M, Hutter B, Hübschmann D, Teleanu V, Schmier JW, Philipzen J, Beuthien-Baumann B, Schröck E, von Deimling A, Bauer S, Heining C, Mechttersheimer G, Stenzinger A, Brors B, Wardelmann E, Glimm H, Hartmann W, Fröhling S. | ► | Genes Chromosomes Cancer. 2020 Oct;59(10):601-608. | ► | PMID: 32501622.

Molecular Characterization of Astrocytoma Progression Towards Secondary Glioblastomas Utilizing Patient-Matched Tumor Pairs. | ► | Seifert M, Schackert G, Temme A, Schröck E, Deutsch A, Klink B. | ► | Cancers (Basel). 2020 Jun 26;12(6):E1696 | ► | PMID: 32604718.

Expanding the genotypic and phenotypic spectrum of severe serine biosynthesis disorders. | ► | Abdelfattah F, Kariminejad A, Kahlert AK, Morrison PJ, Gumus E, Mathews KD, Darbro BW, Amor DJ, Walsh M, Sznajder Y, Weiß L, Weidensee S, Chitayat D, Shannon P, Bermejo-Sánchez E, Riaño-Galán I, Hayes I, Poke G, Rooryck C, Pennamen P, Khung-Savatovsky S, Toutain A, Vuillaume ML, Ghaderi-Sohi S, Kariminejad MH, Weinert S, Sticht H, Zenker M, Schanze D. | ► | Hum Mutat. 2020 Sep;41(9):1615-1628. | ► | PMID: 32579715.

Cancer Surveillance Guideline for individuals with PTEN hamartoma tumour syndrome | ► | Tischkowitz M, Colas C, Pouwels S, Hoogerbrugge N; PHTS Guideline Development Group; European Reference Network GENTURIS. | ► | Eur J Hum Genet. 2020 Jun 12. [Epub ahead of print.] | ► | PMID: 32533092.

Metabolomics, machine learning and immunohistochemistry to predict succinate dehydrogenase mutational status in pheochromocytomas and paragangliomas. | ► | Wallace PW, Conrad C, Brückmann S, Pang Y, Caleiras E, Murakami M, Korpershoek E, Zhuang Z, Rapizzi E, Kroiss M, Gudziol V, J L M Timmers H, Mannelli M, Pietzsch J, Beuschlein F, Pacak K, Robledo M, Klink B, Peitzsch M, Gill AJ, Tischler AS, de Krijger RR, Papathomas T, Aust D, Eisenhofer G, Richter S. | ► | J Pathol. 2020 May 27. [Epub ahead of print.] | ► | PMID: 32462735

Guidelines for the Li-Fraumeni and heritable TP53-related cancer syndromes. | ► | Frebourg T, Bajalica Lagercrantz S, Oliveira C, Magenheim R, Evans DG; European Reference Network GENTURIS. | ► | Eur J Hum Genet. 2020 May 26. [Epub ahead of print.] | ► | PMID: 32457520.

The landscape of chromothripsis across adult cancer types. | ► | Voronina N, Wong JKL, Hübschmann D, Hlevnjak M, Uhrig S, Heilig CE, Horak P, Kreutzfeldt S, Mock A, Stenzinger A, Hutter B, Fröhlich M, Brors B, Jahn A, Klink B, Geldon L, Sieverling L, Feuerbach L, Chudasama P, Beck K, Kroiss M, Heining C, Möhrmann L, Fischer A, Schröck E, Glimm H, Zapatka M, Lichter P, Fröhling S, Ernst A. | ► | Nat Commun. 2020 May 8; 11(1):2320. | ► | PMID: 32385320

Targetable ERBB2 mutations identified in neurofibroma/schwannoma hybrid nerve sheath tumors. | ► | Ronellenfitsch MW, Harter PN, Kirchner M, Heining C, Hutter B, Geldon L, Schittenhelm J, Schuhmann MU, Tatagiba M, Marquardt G, Wagner M, Endris V, Brandts CH, Mautner VF, Schröck E, Weichert W, Brors B, von Deimling A, Mittelbronn M, Steinbach JP, Reuss DE, Glimm H, Stenzinger A, Fröhling S. | ► | J Clin Invest. 2020 May 1;130(5):2488-2495. | ► | PMID: 32017710.

Metastatic adult pancreatoblastoma: Multimodal treatment and molecular characterization of a very rare disease. | ► | Berger AK, Mughal SS, Allgäuer M, Springfield C, Hackert T, Weber TF, Naumann P, Hutter B, Horak P, Jahn A, Schröck E, Haag GM, Apostolidis L, Jäger D, Stenzinger A, Fröhling S, Glimm H, Heining C. | ► | Pancreatology. 2020 Apr;20(3):425-432. | ► | PMID: 32156527.

Criteria of the German Consortium for Hereditary Breast and Ovarian Cancer for the Classification of Germline Sequence Variants in Risk Genes for Hereditary Breast and Ovarian Cancer. | ► | Wappenschmidt B, Hauke J, Faust U, Niederacher D, Wiesmüller L, Schmidt G, Groß E, Gehrig A, Sutter C, Ramser J, Rump A, Arnold N, Meindl A. | ► | Geburtshilfe Frauenheilkd. 2020 Apr;80(4):410-429. | ► | PMID: 32322110

Genetic and genomic studies of pathogenic EXOSC2 mutations in the newly described disease SHRF implicate the autophagy pathway in disease pathogenesis. | ► | Yang X, Bayat V, DiDonato N, Zhao Y, Zarnegar B, Siprashvili Z, Lopez-Pajares V, Sun T, Tao S, Li C, Rump A, Khavari P, Lu B. | ► | Hum Mol Genet. 2020 Mar 13;29(4):541-553. | ► | PMID: 31628467

Knocking out C9ORF72 Exacerbates Axonal Trafficking Defects Associated with Hexanucleotide Repeat Expansion and Reduces Levels of Heat Shock Proteins. | ► | Abo-Rady M, Kalmbach N, Pal A, Schludi C, Janosch A, Richter T, Freitag P, Bickle M, Kahlert AK, Petri S, Stefanov S, Glass H, Staeger S, Just W, Bhatnagar R, Edbauer D, Hermann A, Wegner F, Sternecker JL. | ► | Stem Cell Reports. 2020 Mar 10;14(3):390-405. | ► | PMID: 32084385

Pathogenic DDX3X Mutations Impair RNA Metabolism and Neurogenesis during Fetal Cortical Development. | ► | Lennox AL, Hoye ML, Jiang R, Johnson-Kerner BL, Suit LA, Venkataramanan S, Sheehan CJ, Alsina FC, Fregeau B, Aldinger KA, Moey C, Lobach I, Afenjar A, Babovic-Vuksanovic D, Bézieau S, Blackburn PR, Bunt J, Burglen L, Campeau PM, Charles P, Chung BHY, Cogné B, Curry C, D'Agostino MD, Di Donato N, Faivre L, Héron D, Innes AM, Isidor B, Keren B, Kimball A, Klee EW, Kuentz P, Küry S, Martin-Coignard D, Mirzaa G, Mignot C, Miyake N, Matsumoto N, Fujita A, Nava C, Nizon M, Rodriguez D, Blok LS, Thauvin-Robinet C, Thevenon J, Vincent M, Ziegler A, Dobyns W, Richards LJ, Barkovich AJ, Floor SN, Silver DL, Sherr EH. | ► | *Neuron*. 2020 May 6;106(3):404-420.e8. | ► | PMID: 32135084

Breast cancer risk in BRCA1/2 mutation carriers and noncarriers under prospective intensified surveillance. | ► | Engel C, Fischer C, Zachariae S, Bucksch K, Rhiem K, Giesecke J, Herold N, Wappenschmidt B, Hübbel V, Maringa M, Reichstein-Gnielinski S, Hahnen E, Bartram CR, Dikow N, Schott S, Speiser D, Horn D, Fallenberg EM, Kiechle M, Quante AS, Vesper AS, Fehm T, Mundhenke C, Arnold N, Leinert E, Just W, Siebers-Renelt U, Weigel S, Gehrig A, Wöckel A, Schlegelberger B, Pertschy S, Kast K, Wimberger P, Briest S, Loeffler M, Bick U, Schmutzler RK; German Consortium for Hereditary Breast and Ovarian Cancer (GC-HBOC). | ► | *Int J Cancer*. 2020 Feb 15;146(4):999-1009. | ► | PMID: 31081934

Associations of Pathogenic Variants in MLH1, MSH2, and MSH6 With Risk of Colorectal Adenomas and Tumors and With Somatic Mutations in Patients With Lynch Syndrome. | ► | Engel C, Ahadova A, Seppälä T, Aretz S, Bigirwamungu-Bargeman M, Bläker H, Bucksch K, Büttner R, de Vos Tot Nederveen Cappel W, Endris V, Holinski-Feder E, Holzapfel S, Hüneburg R, Jacobs MAJM, Koornstra JJ, Langers AM, Lepistö A, Morak M, Möslin G, Peltomäki P, Pylvänäinen K, Rahner N, Renkonen-Sinisalo L, Schulmann K, Steinke-Lange V, Stenzinger A, Strassburg CP, van de Meeberg PC, van Kouwen M, van Leerdam M, Vangala DB, Vecht J, Verhulst ML, von Knebel Doeberitz M, Weitz J, Zachariae S, Loeffler M, Mecklin JP, Kloor M, Vasen HF; German HNPCC Consortium, the Dutch Lynch Syndrome Collaborative Group, and the Finnish Lynch Syndrome Registry. | ► | *Gastroenterology*. 2020 Jan 8. pii: S0016-5085(20)30014-7. [Epub ahead of print] | ► | PMID: 31926173