

UniversitätsCentrum für Seltene
Erkrankungen - USE

Universitätsklinikum
Carl Gustav Carus
DIE DRESDNER.



Qualitätsbericht 2021

**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 01.01.2021 bis 31.12.2021	
Managementbewertung		Datum:	14.02.2022
Beteiligte Bereiche:	USE	Beteiligte Ersteller:	Kretschmer, Tanita

Kurzfassung:
Der Aufbau des UniversitätsCentrums 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 seit Gründung im Jahr 2014 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 sieben 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. Nationale und internationale Vernetzungen mit anderen Experten- und Referenzzentren wurden umgesetzt (u.a. Subnetzwerk Autoinflammatorische Erkrankungen, Mitgliedschaft im Europäischen Referenznetzwerk ERN RITA). Weitere Schwerpunkte lagen u.a. auf der Vorbereitung einer deutschlandweiten Aktion zum Tag der Seltenen Erkrankungen sowie der Vorbereitung eines Selektivvertrages.

Unterschriften		Datum
Ersteller: Kretschmer, Tanita Güldenstern, Eric	Erstellung des Qualitätsberichts	14.02.2022

Unterschriften		Datum
Sprecher*in des USE Prof. Dr. med. R. Berner	Freigabe des Qualitätsberichts	14.02.2022



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 Seltenen Erkrankungen, sowie Vorgehen zur Diagnostik und Weiterleitung zur Therapie beschrieben werden (s. Anlage 1). Die Mitgliedschaft im USE ist grundsätzlich allen Kliniken, Zentren, eigenständigen Abteilungen und Instituten des Universitätsklinikum Dresden möglich, die in die Betreuung von Patienten mit Seltenen 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 01.01.2021 bis 31.12.2021 von Frau Dr. med. C. Müller besetzt und ab 01.12.2021 durch einen anteiligen weiteren ärztlichen Lotsen ergänzt (Dr. med. A. Funke). 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).

Seit der Gründung des USE wurden sieben 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 2).

Am Standort des USE wurden im Jahr 2021 insgesamt 4.231 Fälle mit Diagnose 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 Berichtsjahr 2021 konnten im Hinblick auf die Weiterentwicklung/Verbesserung des USE und seiner besonderen Aufgabenwahrnehmung weitere Fortschritte erzielt werden. Infolge der Pandemie konnten einige Veranstaltungen allerdings nicht wie geplant stattfinden.

Die Expertise der Mitglieder und integrierten Fachzentren des USE kamen besonders in den insgesamt 14 interdisziplinären Fallkonferenzen zum Tragen, in welchen durchschnittlich 3 Fälle von 11 Fachbereichsvertretern besprochen wurden. Dies entspricht 48 Fällen in 2021. Über die Typ B Zentren finden zahlreiche weitere interdisziplinäre Plattformen zur Fallbesprechung statt.

Zudem wurde ein wissenschaftlich-fachliches Netzwerk mit Fachzentren (Typ B Zentren) der Universitätsklinikum Aachen, Freiburg, Ulm und Würzburg sowie dem Helios Klinikum Krefeld geschlossen und vertraglich festgeschrieben.

Im Jahr 2021 wurde das Zentrum für Klinische Genommedizin satzungsgemäß als integriertes Fachzentrum dem USE angegliedert.

Zudem bestand ein wesentliches Anliegen in der Beteiligung des USE an dem Teilprojekt „Collaboration on Rare Diseases, COD“ der „Medizin Informatik-Initiative“, in welcher mehrere Use-Case zu seltenen Erkrankungen, u.a. einer mit Federführung des USE, implementiert wurde. Ein weiterer Schwerpunkt im Berichtszeitraum lag auf der Öffentlichkeitsarbeit, insbesondere der Planung und Umsetzung einer betroffenenzentrierten und selbsthilfegruppenunterstützten bundesweiten Ausstellung zum Tag der Seltene Erkrankungen 2022, welche bundesweit ein großes Medienecho finden sollte.

Bereits 2017 konnte im Krankenhausinformationssystem des UKD ein eigens entwickeltes Formular in Betrieb genommen werden, welches neben Angaben zum aktuellen ICD-GM auch die europaweit gültige Nomenklatur für Seltene Erkrankungen, die Orpha-Kennnummer, abfragte und im stationären Bereich verpflichtend ausgefüllt werden musste. Die validen und nahezu lückenlosen Ergebnisse konnten jedes Jahr für das gesamte Klinikum ausgewertet werden, was ein Novum in Deutschland darstellt. Das Formular und erste Ergebnisse wurden 2021 „Im Gesundheitswesen“ veröffentlicht. (Kretschmer, Tanita, Adrian Danker, Olaf Müller, Angela Rösen-Wolff, Min Ae Lee-Kirsch, Reinhard Berner Wie häufig ist selten wirklich? Eine Erhebung zur Häufigkeit Seltener Erkrankungen an einem Universitätsklinikum Online erstmals publiziert April 2021 in „Das Gesundheitswesen“)

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 zweimonatlich stattfindet, ist seitens der Sächsischen Landesärztekammer mit Fortbildungspunkten als Fortbildungsveranstaltung anerkannt, fand pandemiebedingt im Berichtsjahr jedoch nicht 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 im Jahr 2021) und die DSAI Tagung zum Thema „Lücken in der Abwehr: Der Immundefekt zwischen den Fachdisziplinen“ (s. Anlage 3), welche durch das USE ausgerichtet wurden. Das USE beteiligt sich zudem aktiv in der Lehre und hat das Thema Seltene Erkrankungen in den Vorlesungskanon Pädiatrie im Studiengang Humanmedizin der TU Dresden aufgenommen.



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

2021 wurde über die Klinik- und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin des UKD als Träger des USE die Mitgliedschaft im ERN RITA erreicht. Zudem konnte das wissenschaftlich-fachliche Netzwerk mit Fachzentren (Typ B Zentren) der Universitätsklinik Aachen, Freiburg, Ulm und Würzburg sowie dem Helios Klinikum Krefeld vertraglich festgeschrieben werden (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 2020: 36%). Durch die Aufnahme des Zentrums für Klinische Genommedizin als Typ B Zentrum des USE intensivierte sich die Zusammenarbeit in diesem Gebiet und wird durch die Vorbereitung eines Selektivvertrags weiter vorangebracht.

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.

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 4. 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 5 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 Seltenen 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 Seltenen 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.

11. Qualitätsziele

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

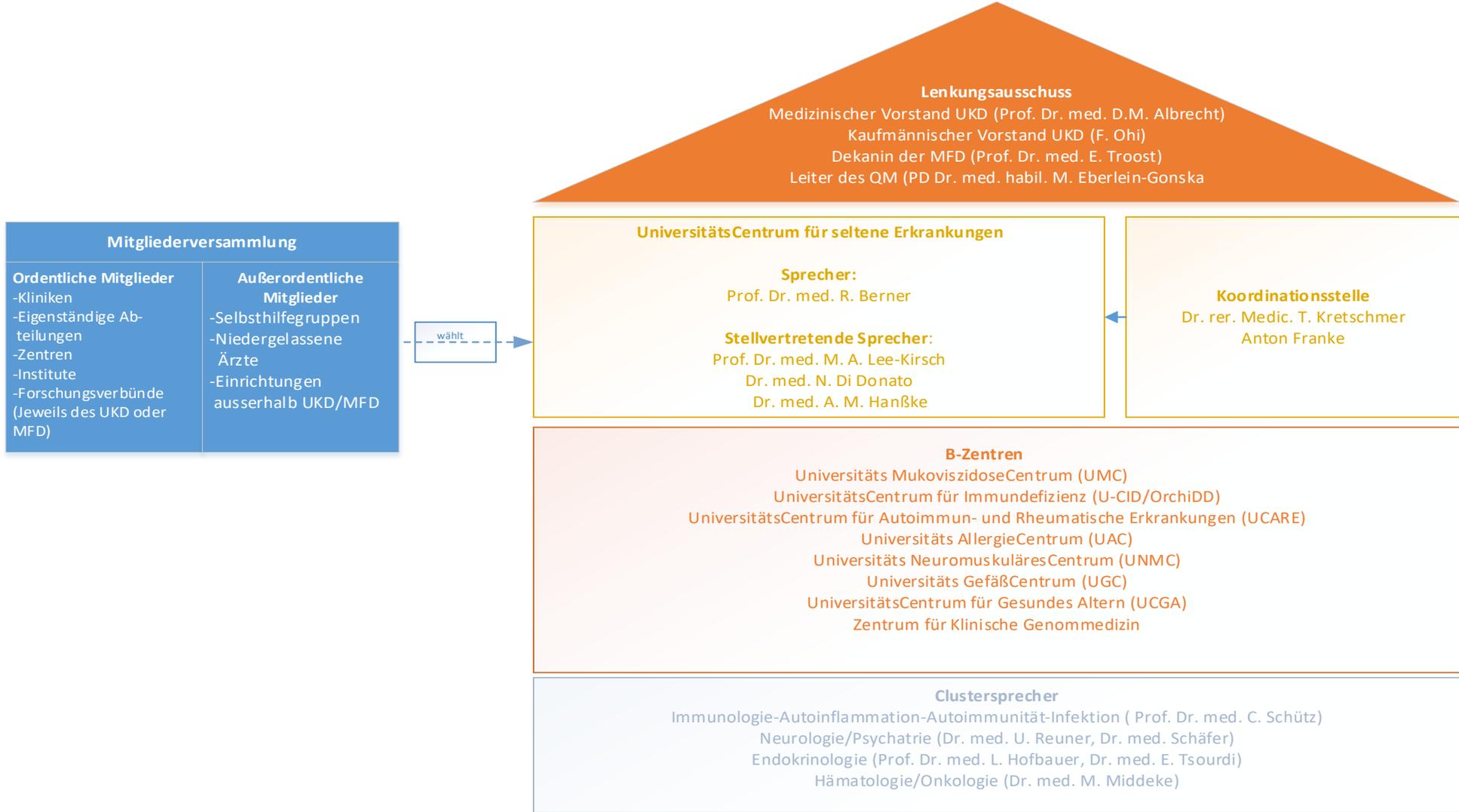
- Ausbau der des Diagnostikangebotes im Rahmen eines Selektivvertrages
- Anknüpfung an die Fortbildungsreihe „Großes Board Meeting“
- Erhöhung der Aufmerksamkeit für das Thema Seltene Erkrankungen
- Bessere Dokumentation von Abläufen und Zertifizierung des USE sobald möglich
- Aufnahme weiterer Typ B Zentren

Anlagen:

- [Satzung](#)
- Organigramm
- Flyer DSAI 2021
- Forschungsstudien 2021
- Publikationslisten 2021



Organigramm für das Zentrum für seltene Erkrankungen am UKD



Version 1	Erstellt	Geprüft	Freigegeben	Revision
Am	19.01.2022	19.01.2022	21.01.2022	2.0
Von	Güldenstern, E.	Kretschmer, T.	Prof. Dr. R. Berner	



Einladung zur - virtuellen - Ärztlichen Fortbildung

Lücken in der Abwehr:
Der Immundefekt zwischen den Fachdisziplinen

Samstag, 10. Juli 2021

4 Fortbildungspunkte beantragt bei der
Bayrischen Landesärztekammer

- 09:00 Begrüßung und Einführung
Michaela Scholtysik, Geschäftsstelle dsai e. V.
Prof. Dr. med. Reinhard Berner
Klinikdirektor der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden
- 09:15 Fieberschübe und mehr: Wann muss ich an eine
Immudysregulation denken?
Dr. med. Normi Brück / Prof. Dr. Angela Roesen-Wolff
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden
- 09:45 CED: Wann muss ich an einen Immundefekt denken?
Dr med. Yvonne Zeißig
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden
- 10:15 Chronischer Husten: Wann muss ich an einen Immundefekt denken?
Dr. med. Christiane Würfel / Dr. med. Janina Kleymann
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden
- 10:45 Pause
- 11:00 Sekundäre Immundefekte nach zielgerichteter Krebstherapie
Dr. med. Franziska Taube
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden
- 11:30 Rund um Immunglobuline - die Kunst der Anwendung
Dr. med. Jaqueline Kerr
Paul Ehrlich Institut
- 12:00 Zielgerichtete Therapie oder Stammzelltransplantation - ein Beispiel
Prof. Dr. med. Catharina Schütz
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden
- 12:15 Fragen - Antworten - Diskussion
- 12:30 Ende der Ärztlichen Fortbildung

Anmeldung zur virtuellen
Ärztlichen Fortbildung

via Zoom-Einwahl - 10.07.2021

- Ich nehme teil (kostenfrei)
- Ich kann leider nicht teilnehmen, möchte aber dsai-Infomaterial per Post erhalten

Name _____

EFN-
Nummer _____

Email _____
(bitte für Anmeldebestätigung und Einwahldaten angeben)

Adresse _____

Stempel/Unterschrift _____

Wir bitten um eine verbindliche Anmeldung bis 08.07.21
per Post, Fax 08074 9734 oder E-Mail an info@dsai.de
Online-Anmeldung: www.dsai.de/infos/termine/anmeldung.html

Veranstalter

dsai e.V.
Patientenorganisation für
angeborene Immundefekte
Hochschätzen 5, 83530 Schnaitsee
Tel.: 08074 8164 www.dsai.de

Wissenschaftl. Leitung

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

Industrierausstellung / Sponsoring



1.000 Euro



1.000 Euro



1.000 Euro



1.000 Euro



1.000 Euro



1.000 Euro



900 Euro

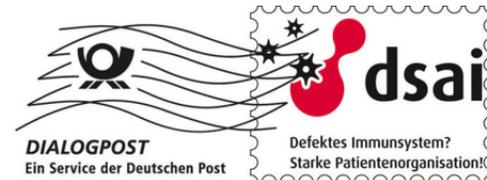


1.000 Euro



1.000 Euro

**Die Fortbildungsinhalte sind produkt-
und dienstleistungsneutral.**



Forschungsstudien 2021

A Zentrum

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

Exemplarische Umsetzung von im nationalen Aktionsplan konsentierten Maßnahmen zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen Prof. Dr. med. Reinhard Berner Förderer: BMG/DLR/Charité (01NVF16024)

HPAT - The Helmsley Charitable Trust Prevention Alliance for Type 1 Diabetes - Anteil KIK Prof. Dr. med. Reinhard Berner Förderer: Helmh. Zentr. München/Helmsley

The Global Platform for Prevention of Autoimmune Diabetes (GPPAD)-03 study Prof. Dr. med. Reinhard Berner Förderer: Helmh. Zentr. München/Helmsley

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

Bereich: Forschung Kooperationspartner:

Institut für Allgemeinmedizin, Universitätsmedizin Rostock; Division of Infectious Diseases, Dept. of Medicine, Albert-Ludwigs-Universität Freiburg

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

Bereich: Forschung

Kooperationspartner: Institut für Diabetesforschung, Helmholtz Zentrum München, Center for Regenerative Therapies Dresden

PAED IC - Antibiotic Stewardship in der Pädiatrie

Bereich: Forschung

Kooperationspartner: Division of Pediatric Infectious Diseases, von Haunersches Kinderspital, Ludwig-Maximilians-Universität München; Klinik für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie, Universitätsklinikum des Saarlandes, Homburg; Centre for Pediatrics and Adolescent Medicine, University Medical Centre Freiburg

Research on streptococci

Bereich: Forschung

Kooperationspartner: Alere Technologies GmbH, Jena; Centre for Pediatrics and Adolescent Medicine, University Medical Centre Freiburg, Dept. for Epidemiology, Helmholtz Centre for Infection Research, Braunschweig; Institute of Medical Microbiology, Virology and Hygiene, University Medical Centre Rostock; Institute of Medical Microbiology and Hygiene, University of Ulm

RT-DC Deformability of blood cells during infection and inflammation

Bereich: Forschung

Kooperationspartner: Biotechnology Center (Dresden)

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

Etablierung eines Modells für das Aicardi-Goutieres-Syndrom mittels humaner reprogrammierter Neurone Prof. Dr. med. Min Ae Lee-Kirsch Förderer: ELA Deutschland e. V.

B Zentrum

Universitäts MukoviszidoseCentrum (UMC)

keine

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 Förderer: Novartis

A Study to Investigate the Interaction of Bone and Hematopoiesis in the Elderly (THE BOHEME STUDY)
Bereich: Forschung

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

ERAPERMED2020-073: TIPS-Tailored Immunotherapy for Paediatric SIRS (severe inflammatory response syndrome) Prof. Dr. med. C. Schütz

UniversitätsCentrum für Autoimmun- und Rheumatische Erkrankungen (UCARE)

3TR (Taxonomy, Treatment, Targets and Remission) Prof. Dr. med. Martin Aringer Förderer: EU (H2020)

Impact of concomitant Methotrexate on efficacy, safety and adherence of Ustekinumab-treatment in patients with active Psoriatic Arthritis Prof. Dr. med. Martin Aringer Förderer: Fraunhofer Gesellsch. z. Förd

Universitäts AllergieCentrum (UAC)

Asthma und Allergien vom Grundschulalter bis ins Arbeitsleben - Analysen beruflicher Expositionen und transgenerationaler Effekte über drei Generationen Prof. Dr. med. Christian Vogelberg Förderer: DFG (VO 839/2-1)

Kinderbeobachtungsstudie pedCAPNETZ Prof. Dr. med. Christian Vogelberg Förderer: CAPNETZ Stiftung

A RANDOMISED, DOUBLE-BLIND, PLACEBO-CONTROLLED, CROSS-OVER TRIAL TO EVALUATE EFFICACY AND SAFETY OF TIOTROPIUM INHALATION SOLUTION (5 UG) DELIVERED VIA RESPIMAT INHALER ONCE DAILY OVER 24 WEEKS IN CHILDREN (6-12 YEARS OLD) WITH BRONCHOPULMONARY DYSPLASIA. Prof. Dr. med. Christian Vogelberg Förderer: Boehringer Ingelheim Pharma

Universitäts Neuromuskuläres Centrum (UNMC)

Keine

Universitäts Gefäß Centrum (UGC)

Keine

Universitäts Centrum für Gesundes Altern (UCGA)

Pathophysiological impact of erythropoietin on bone density and strength

FGF23 als Bindeglied in der Osteohämatologie

SPP μ Bone TP Z: Zentrale Verwaltung, wissenschaftlicher Austausch und klinische Translation

SPP μ Bone TP 10: Charakterisierung des Einflusses von osteotropen Tumoren auf das osteozytäre Netzwerk und die durch Osteozyten-vermittelte Regulation des Knochenumsatzes

SPP μ Bone TP 23: Untersuchung der pleiotropen Effekte von Dickkopf-1 in der osteotropen Metastasierung ("homing") und Kolonisierung von Brustkrebszellen im Knochen

SPP μ Bone TP 23: Untersuchung der pleiotropen Effekte von Dickkopf-1 in der osteotropen Metastasierung ("homing") und Kolonisierung von Brustkrebszellen im Knochen

SPP μ Bone TP 26: Der Wnt5a-Signalweg im Knochenmilieu bei Prostatakarzinom

SPP μ Bone TP 26: Der Wnt5a-Signalweg im Knochenmilieu bei Prostatakarzinom

SPP μ Bone TP 41: Rolle der Hypoxie-Signalwegproteine in der Formation von Knochenmetastasen
Osteohämatopoietic Niche & GC

CHOICE - MDS and Bone

Die Untersuchung von Mechanismen der durch die 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-Coenzym-A-Reduktase vermittelten Statin-Resistenz in Brustkrebszellen

FIDELIO: Diabetes and Bone

FIDELIO: Overhead Bone Lab

FIDELIO: Central funds

In vivo Rolle des FLT3-CD45-Signalwegs beim Knochenumbau

Neue Biomarker für Knochenmetastasen - von Mechanismen zur Analytik und zurück (Transferprojekt)

TGF- β signaling hemmt die osteoanabole Wirkung von PTH in Osteogenesis imperfecta

A role for osteocytic osteolysis in hyperthyroidism-induced bone disease

Muskel und Knochen: Irisin

FerrOS: TP4: Rolle von Tfr2 in HO

FerrOS: TP8: Anemia and Bone

FerrOS: TP6: Rolle von Fpn in Knochen

FerrOS: TP3: Rolle von Tfr1 in Knochen

FerrOS: Koordination

Thyroid and Bone Fracture Healing

Tfr2 and Inflammatory Arthritis

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 Förderer: DFG (DI 2170/3-1)

Zerebrale Organoiden als Modell des neuronalen Phänotyps von nicht-muskulären Aktinopathien PD Dr. med. Nataliya Di Donato Förderer: DFG (DI 2170/5-1)

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

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

Publikationen 2021

UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (USE/ A-Zentrum) – Leitung: Hr. Prof. Berner, Stellv.: Fr. Prof. M. A. Lee-Kirsch, Fr. Dr. N. DiDonato (ebenfalls in KGE tätig), Fr. Dr. A. M. Hanßke

One Gene, Many Facets: Multiple Immune Pathway Dysregulation in SOCS1 Haploinsufficiency. Körholz, J. • Gabrielyan, A. • Sowerby, J.M. • Boschann, F. • Chen, L.S. • Paul, D. • Brandt, D. • Kleymann, J. • Kolditz, M. • Toepfner, N. • Knöfler, R. • Jacobsen, E.M. • Wolf, C. • Conrad, K.* • Röber, N.* • Lee-Kirsch, M.A. • Smith, K.G.C. • Mundlos, S. • Berner, R. • Dalpke, A.H. • Schuetz, C. • Rae, W. Erschienen 2021 in: FRONT IMMUNOL 12, Seite 680334

SARS-CoV-2 transmissions in students and teachers: seroprevalence follow-up study in a German secondary school in November and December 2020. Armann, J.P. • Kirsten, C. • Galow, L. • Kahre, E. • Haag, L. • Dalpke, A.* • Lück, C.* • Berner, R. Erschienen 2021 in: BMJ Paediatr Open 5, Seite e001036

Lower household transmission rates of SARS-CoV-2 from children compared to adults. Galow, L. • Haag, L. • Kahre, E. • Blankenburg, J. • Dalpke, A.H.* • Lück, C.* • Berner, R. • Armann, J.P. Erschienen 2021 in: J INFECTION 83, Seite e34 - e36

Prevalence and Transmission of Severe Acute Respiratory Syndrome Coronavirus Type 2 in Childcare Facilities: A Longitudinal Study. Haag, L. • Blankenburg, J. • Unrath, M. • Grabietz, J. • Kahre, E. • Galow, L. • Schneider, J. • Dalpke, A.H.* • Lück, C.* • Büttner, L.* • Berner, R. • Armann, J.P. Erschienen 2021 in: J PEDIATR-US 237, Seite 136 – 142

Kinetics and seroprevalence of SARS-CoV-2 antibodies: a comparison of 3 different assays. Kahre, E. • Galow, L. • Unrath, M. • Haag, L. • Blankenburg, J. • Dalpke, A.H.* • Lück, C.* • Berner, R. • Armann, J.P. Erschienen 2021 in: SCI REP-UK 11, Seite 14893

SARS-CoV-2 seroprevalence in students and teachers: a longitudinal study from May to October 2020 in German secondary schools. Kirsten, C. • Unrath, M. • Lück, C.* • Dalpke, A.H.* • Berner, R. • Armann, J. Erschienen 2021 in: BMJ OPEN 11, Seite e049876

Supplementation with Bifidobacterium longum subspecies infantis EVC001 for mitigation of type 1 diabetes autoimmunity: the GPPAD-SINT1A randomised controlled trial protocol. Ziegler, A.G. • Arnolds, S. • Kölln, A. • Achenbach, P. • Berner, R. • Bonifacio, E.* • Casteels, K. • Elding Larsson, H. • Gündert, M. • Hasford, J. • Kordonouri, O. • Lundgren, M. • Oltarzewski, M. • Pekalski, M.L. • Pffirmann, M. • Snape, M.D. • Szymowska, A. • Todd, J.A. Erschienen 2021 in: BMJ OPEN 11, Seite e052449

Interferon signature guiding therapeutic decision making: ruxolitinib as first-line therapy for severe juvenile dermatomyositis? Heinen, A. • Schnabel, A. • Brück, N. • Smitka, M. • Wolf, C. • Lucas, N. • Dollinger, S. • Hahn, G. • Günther, C.* • Berner, R. • Lee-Kirsch, M.A. • Schuetz, C. Erschienen 2021 in: RHEUMATOLOGY 60, Seite e136 - e138

Group B streptococcus vaccines: one step further. Berner, R.* 2021 Kliniken und weitere Einrichtungen des Universitätsklinikums Erschienen 2021 in: LANCET INFECT DIS 21, Seite 158 – 160

An integrated clinical pathway for diagnosis, treatment and care of rare diseases: model, operating procedures, and results of the project TRANSLATE-NAMSE funded by the German Federal Joint Committee. Choukair, D. • Hauck, F. • Bettendorf, M. • Krude, H. • Klein, C. • Bäumer, T. • Berner, R.* • Lee-Kirsch, M.A.* • Grasemann, C. • Burgard, P. • Hoffmann, G.F. Erschienen 2021 in: ORPHANET J RARE DIS 16, Seite 474

Impfungen bei Risikoneugeborenen und -säuglingen. Galow, L.* • Armann, J.* • Berner, R.* Erschienen 2021 in: Neonatologie Scan 10, Seite 1 – 12

Seltene chronische und lebenslimitierende Erkrankungen im Kindesalter. Heinen, A.* • Hammermann, J.* • Smitka, M. • Lee-Kirsch, M.A.* • Mirtschink, P. • Schütz, C.* • Berner, R.* • Von Der Hagen, M. Erschienen 2021 in: Ärzteblatt Sachsen (8), Seite 26 – 31

What role do children in school and kindergarten settings play in transmitting SARS-CoV-2? An evidence-based perspective. Kern, A. • Diebenbusch, J. • Berner, R.* • Krägeloh-Mann, I. • De Bock, F. • Renz-Polster, H. • Hübner, J. Erschienen 2021 in: BUNDESGESUNDHEITSBLA 64, Seite 1492 – 1499

How often is rare really rare? A survey on the frequency of rare diseases at a university hospital. Kretschmer, T. * • Danker, A. • Müller, O. • Rösen-Wolff, A.* • Lee-Kirsch, M.A.* • Berner, R.* Erschienen 2021 in: GESUNDHEITSWESEN, Seite 1 – 6

Clinical Practice Guideline: Sore Throat. Krüger, K. • Töpfner, N.* • Berner, R.* • Windfuhr, J. • Oltrogge, J.H. Erschienen 2021 in: DTSCH ARZTEBL INT 118, Seite 188 – 194

Prevalence of capsular serotype, pilus island distribution, and antibiotic resistance in pediatric and adult invasive Group B streptococcus isolates: Data from a nationwide prospective surveillance study in Germany. Lohrmann, F. • Berg, A. • Wicker, E. • Imm, A. • Krause, G. • Zürn, K. • Berner, R.* • Hufnagel, M. • Lander, F. * Erschienen 2021 in: PEDIATR INFECT DIS J 40, Seite 76 – 82

Supplementation with Bifidobacterium longum subspecies infantis EVC001 for mitigation of type 1 diabetes autoimmunity: the GPPAD-SINT1A randomised controlled trial protocol. Ziegler, A.G. • Arnolds, S. • Kölln, A. • Achenbach, P. • Berner, R.* • Bonifacio, E. • Casteels, K. • Elding Larsson, H. • Gündert, M. • Hasford, J. • Kordonouri, O. • Lundgren, M. • Oltarzewski, M. • Pekalski, M.L. • Pfirrmann, M. • Snape, M.D. • Szybowska, A. • Todd, J.A. Erschienen 2021 in: BMJ OPEN 11, Seite e052449

Photosensitivity and cGAS-Dependent IFN-1 Activation in Patients with Lupus and TREX1 Deficiency. Berndt, N. • Wolf, C. • Fischer, K. • Cura Costa, E. • Knuschke, P. * • Zimmermann, N. • Schmidt, F. • Merkel, M. • Chara, O. • Lee-Kirsch, M.A. • Günther, C.* Erschienen 2021 in: J INVEST DERMATOL

PNPT1 mutations may cause Aicardi-Goutières-Syndrome. Bamborschke, D. • Kreutzer, M. • Koy, A. • Koerber, F. • Lucas, N.* • Huenseler, C. • Herkenrath, P. • Lee-Kirsch, M.A.* • Cirak, S. Erschienen 2021 in: BRAIN DEV-JPN 43, Seite 320 – 324

More severe than CVID: Combined immunodeficiency due to a novel NFKB2 mutation. Bienias, M.* • Gabrielyan, A.* • Geberzahn, L.* • Rösen-Wolff, A.* • Huebner, A.* • Jacobsen, E.M. • Toepfner, N.* • Fang, M. • Lee-Kirsch, M.A.* • Roesler, J.* • Schuetz, C.* Erschienen 2021 in: PEDIAT ALLERG IMM-UK 32, Seite 793 – 797

An integrated clinical pathway for diagnosis, treatment and care of rare diseases: model, operating procedures, and results of the project TRANSLATE-NAMSE funded by the German Federal Joint Committee. Choukair, D. • Hauck, F. • Bettendorf, M. • Krude, H. • Klein, C. • Bäumer, T. • Berner, R.* • Lee-Kirsch, M.A.* • Grasemann, C. • Burgard, P. • Hoffmann, G.F. Erschienen 2021 in: ORPHANET J RARE DIS 16, Seite 474

Curative treatment of POMP-related autoinflammation and immune dysregulation (PRAID) by hematopoietic stem cell transplantation. Meinhardt, A. • Ramos, P.C. • Dohmen, R.J. • Lucas, N.* • Lee-Kirsch, M.A.* • Becker, B. • De Laffolie, J. • Cunha, T. • Niehues, T. • Salzer, U. • Yoshimi, A. • Erlacher, M. • Peters, A.M.J. • Ehl, S. • Strahm, B. • Speckmann, C. Erschienen 2021 in: J CLIN IMMUNOL 41, Seite 1664 – 1667

Fachzentren (Typ-B Zentren)

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

Audit of sweat chloride testing reveals analytical errors Freerk Prenzel, Uta Ceglarek, Ines Adams, Jutta Hammermann, Ulrike Issa, Gerhild Lohse, Jochen G. Mainz, Jochen Meister, Dana Spittel, Karin Thoss, Mandy Vogel, Franziska Duckstein, Constance Henn und Julia Hentschel Aus der Zeitschrift Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (CCLM) <https://doi.org/10.1515/cclm-2020-1661>

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

Positive and negative selection shape the human naïve B cell repertoire. Chen JW, Schickel JN, Tsakiris N, ... Schuetz C et al. *J Clin Invest* 2021 <https://doi.org/10.1172/JCI150985>.

MRP8/14 serum levels as diagnostic markers for systemic juvenile idiopathic arthritis in children with prolonged fever. Park C, Miranda-Garcia M, Berendes R, ... Schuetz C et al. *Rheumatology* 2021, Sep 24 DOI: 10.1093/rheumatology/keab729

Cocchi N, Jacobsen EM, Hönig M, Schulz A and Schuetz C. BCG disease in SCID: three decades of experience in a pediatric transplant center. *J Clin Immunol* 2021, Oct 7 DOI: 10.1007/s10875-021-01143-y

Felgentreff K, Schuetz C, Baumann U et al. Differential DNA Damage Response of Peripheral Blood Lymphocyte Populations. *Front Immunol.*2021 Sept 14; doi.org/10.3389/fimmu.2021.739675

Zielen S, Dücker RP, Woelke S.... Schuetz C et al. Simple Measurement of IgA Predicts Immunity and Mortality in Ataxia-Telangiectasia. *J Clin Immunol* 2021 Sep 3; doi: 10.1007/s10875-021-01090-8

Haimel M, Pazmandi J, Jimenez Heredia R, Schuetz C, ... et al. Curation and Expansion of Human Phenotype Ontology for Defined Groups of Inborn Errors of Immunity. *JACI* May 2021 DOI: 10.1016/j.jaci.2021.04.033

Körholz JC, Gabrielyan A, Sowerby JM,....., Schuetz C* and Rae W*. One gene, many facets: multiple immune pathway dysregulation in SOCS1 haploinsufficiency. *Front Immunol* 2021 Aug5; doi: 10.3389/fimmu.2021.680334

Maccari ME, Fuchs S, Schuetz C,... et al. A distinct CD38+CD45RA+ population of CD4, CD8+, and double-negative T cells is controlled by FAS. *JEM* 2021;218(2) DOI: 10.1084/jem.20192191

Horneff G, Schütz C und Roesen-Wolff A. Autoinflammation – eine klinische und genetische Herausforderung. 6/2021 *Z Rheumatol* in press

Ferrua F, Bortolomai I, Fontana E, Schuetz C et al. Thymic epithelial cell alterations and defective thymopoiesis lead to central and peripheral tolerance perturbation in MHCII deficiency. *Front Immunol* 2021 Jun 15;12:669943. doi: 10.3389/fimmu.2021.669943.

Michael H. Albert MH, Sirin M, Hoenig M ... Schuetz C et al. Salvage HLA-haploidentical HSCT with post-transplant cyclophosphamide in non-malignant disorders. *Bone Marrow Transplant* 2021 doi: 10.1038/s41409-021-01323-9

Heinen A, Schnabel A, Brück N ... and Schuetz C. Interferon Signature guiding therapeutic decision making: ruxolitinib as first-line therapy for severe juvenile dermatomyositis? *Rheumatology* 2021;60:e136–e138

Honig M, Roesler J, Seidel MG... Schuetz C et al. Matched Family Donor Lymphocyte Infusions as First Cellular Therapy for Patients with Severe Primary T-cell Deficiencies. *Biol Transplant Cell Therapy* 2021; 27:93.e1-93.e8. doi: 10.1016/j.bbmt.2020.09.037

Niehues T, Horneff G, Schuetz C et al. Zytokin-Inhibitoren in der pädiatrischen Rheumatologie 2021, Buchkapitel

Schütz C. Pachydermodaktylie bei Kindern und Jugendlichen 2021, Buchkapitel

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

TDP-43 as structure-based biomarker in amyotrophic lateral sclerosis. Beyer, L. • Günther, R.* • Koch, J.C. • Klebe, S. • Hagenacker, T. • Lingor, P. • Biesalski, A.S. • Hermann, A. • Nabers, A. • Gold, R. • Tönges, L.# • Gerwert, K.# Erschienen 2021 in: ANN CLIN TRANSL NEUR 8, Seite 271 - 277

Increased chitotriosidase 1 concentration following nusinersen treatment in spinal muscular atrophy. Freigang, M.* • Steinacker, P. • Wurster, C.D. • Schreiber-Katz, O. • Osmanovic, A. • Petri, S. • Koch, J.C. • Rostásy, K. • Falkenburger, B.* • Ludolph, A.C. • Otto, M. • Hermann, A.# • Günther, R.*# Erschienen 2021 in: Orphanet J Rare Dis 16, Seite 330

Serum creatine kinase and creatinine in adult spinal muscular atrophy under nusinersen treatment. Freigang, M.* • Wurster, C.D. • Hagenacker, T. • Stolte, B. • Weiler, M. • Kamm, C. • Schreiber-Katz, O. • Osmanovic, A. • Petri, S. • Kowski, A. • Meyer, T. • Koch, J.C. • Cordts, I. • Deschauer, M. • Lingor, P. • Aust, E.* • Petzold, D.* • Ludolph, A.C. • Falkenburger, B.* • Hermann, A.# • Günther, R.*# Erschienen 2021 in: ANN CLIN TRANSL NEUR 8, Seite 1049 - 1063

Interleukin-17 and Th17 Lymphocytes Directly Impair Motoneuron Survival of Wildtype and FUS-ALS Mutant Human iPSCs. Jin, M.* • Akgün, K.* • Ziemssen, T.* • Kipp, M. • Günther, R.*# • Hermann, A.# Erschienen 2021 in: Int J Mol Sci 22

Challenges and opportunities for Multi-National Investigator-Initiated clinical trials for ALS: European and United States collaborations. Lingor, P. • Koch, J.C. • Statland, J.M. • Hussain, S. • Hennecke, C. • Wu, J. • Langbein, T. • Ahmed, R. • Günther, R.* • Ilse, B. • Kassubek, J. • Kollewe, K. • Kuttler, J. • Leha, A. • Lengenfeld, T. • Meyer, T. • Neuwirth, C. • Tostmann, R. • Benatar, M.# Erschienen 2021 in: AMYOTROPH LAT SCL FR 22, Seite 419 - 425

One nerve suffices: A clinically guided nerve ultrasound protocol for the differentiation of multifocal motor neuropathy (MMN) and amyotrophic lateral sclerosis (ALS). Loewenbrück, K.F.* • Werner, R.* • Günther, R.* • Dittrich, M. • Klingenberg, R.* • Reichmann, H.* • Storch, A. • Hermann, A.# Erschienen 2021 in: J NEUROL 268, Seite 1495 - 1507

Treatment expectations and perception of therapy in adult patients with spinal muscular atrophy receiving nusinersen. Meyer, T. • Maier, A. • Uzelac, Z. • Hagenacker, T. • Günther, R.* • Schreiber-Katz, O. • Weiler, M. • Steinbach, R. • Weyen, U. • Koch, J.C. • Kettemann, D. • Norden, J. • Dorst, J. • Wurster, C. • Ludolph, A.C. • Stolte, B. • Freigang, M.* • Osmanovic, A. • Petri, S. • Grosskreutz, J. • Rödiger, A. • Griep, R. • Gaudlitz, M. • Walter, B. • Münch, C. • Spittel, S.# Erschienen 2021 in: EUR J NEUROL 28, Seite 2582 - 2595

Treatment satisfaction in 5q-spinal muscular atrophy under nusinersen therapy. Osmanovic, A. • Ranxha, G. • Kumpe, M. • Wurster, C.D. • Stolte, B. • Cordts, I. • Günther, R.* • Freigang, M.* • Müschen, L.H. • Binz, C. • Hermann, A. • Deschauer, M. • Lingor, P. • Ludolph, A.C. • Hagenacker, T. • Schreiber-Katz, O.# • Petri, S.# Erschienen 2021 in: THER ADV NEUROL DISO 14, Seite 1756286421998902

Concomitant gain and loss of function pathomechanisms in C9ORF72 amyotrophic lateral sclerosis. Pal, A.* • Kretner, B.* • Abo-Rady, M. • Glaß, H. • Dash, B.P. • Naumann, M. • Japtok, J.* • Kreiter, N.* • Dhingra, A. • Heutink, P. • Böckers, T.M. • Günther, R.* • Sternecker, J. • Hermann, A.# Erschienen 2021 in: Life Sci Alliance 4

A Nation-Wide, Multi-Center Study on the Quality of Life of ALS Patients in Germany. Peseschkian, T. • 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, R.A. • Koch, J.C. • Büchner, | 22 | Forschungsbericht Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus B. • Weiland, U. • Schönfelder, E. •

Heinrich, F. • Osmanovic, A. • Klopstock, T. • Dorst, J. • Ludolph, A.C. • Boentert, M. • Hagenacker, T. • Deschauer, M. • Lingor, P. • Petri, S. • Schreiber-Katz, O. # Erschienen 2021 in: Brain Sci 11

Serum Neurofilament Light Chain: A Marker of Nervous System Damage in Myopathies. Saak, A.* • Benkert, P. • Akgün, K.* • Willemse, E. • Kuhle, J. • Ziemssen, T. *# • Jackson, S.*# • Schaefer, J.*# Erschienen 2021 in: Front Neurosci 15, Seite 791670

Myogenic tremor - a novel tremor entity. Schaefer, J.* • Saak, A.* • Bönnemann, C.G. • Jackson, S.*# Erschienen 2021 in: CURR OPIN NEUROL 34, Seite 706 - 713

Informal Caregiving in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS): A High Caregiver Burden and Drastic Consequences on Caregivers' Lives. Schischlevskij, P. • 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, R.A. • Koch, J.C. • Stendel, C. • Müschen, L.H. • Osmanovic, A. • Binz, C. • Klopstock, T. • Dorst, J. • Ludolph, A.C. • Boentert, M. • Hagenacker, T. • Deschauer, M. • Lingor, P. • Petri, S. • Schreiber-Katz, O. # Erschienen 2021 in: Brain Sci 11

The palmomental reflex in amyotrophic lateral sclerosis - a clinical sign of executive or motor dysfunction? Vidovic, M.* • Aust, E.* • Hermann, A. • Günther, R.*# Erschienen 2021 in: AMYOTROPH LAT SCL FR 22, Seite 588 - 591

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

Ring J, Beyer K, Bircher A, Biedermann T, Fischer M, Fuchs T, Heller AR, Hoffmann F, Huttegger I, Jakob T, Klimek L, Kopp MV, Kugler C, Lange L, Pfaar O, Rietschel E, Ruëff F, Schnadt S, Seifert R, Stöcker B, Treudler R, Vogelberg C, Werfel T, Worm M, Sitter H, Brockow K. Kurzfassung der Leitlinie "Akuttherapie und Management der Anaphylaxie - Update 2021" für Patienten und Angehörige. Allergo J. 2021;30(7):24-31. German. doi: 10.1007/s15007-021-4907-5. Epub 2021 Nov 8. PMID: 34744321; PMCID: PMC8560215.

De Kam PJ, Kramer MF, Shamji MH, Oluwayi K, Heath MD, Jensen-Jarolim E, Berger MH, Berger UE, Graessel A, Sellwood F, Zielen S, Vogelberg C, Zieglmayer P, Mösges R, Klimek L, DuBuske LM, Shreffler WG, Bernstein JA, Kündig TM, Skinner MA. Dogmas, challenges, and promises in phase III allergen immunotherapy studies. World Allergy Organ J. 2021 Sep 28;14(9):100578. doi: 10.1016/j.waojou.2021.100578. PMID: 34659627; PMCID: PMC8487954.

Lange L, Klimek L, Beyer K, Blümchen K, Novak N, Hamelmann E, Bauer A, Merk H, Rabe U, Jung K, Schlenter W, Ring J, Chaker A, Wehrmann W, Becker S, Mülleneisen N, Nemat K, Czech W, Wrede H, Brehler R, Fuchs T, Jakob T, Ankermann T, Schmidt SM, Gerstlauer M, Zuberbier T, Spindler T, Vogelberg C. White paper on peanut allergy - part 1: Epidemiology, burden of disease, health economic aspects. Allergo J Int. 2021 Sep 28:1-9. doi: 10.1007/s40629-021-00189-z. Epub ahead of print. PMID: 34603938; PMCID: PMC8477625.

Ring J, Beyer K, Biedermann T, Bircher A, Fischer M, Fuchs T, Heller A, Hoffmann F, Huttegger I, Jakob T, Klimek L, Kopp MV, Kugler C, Lange L, Pfaar O, Rietschel E, Rueff F, Schnadt S, Seifert R, Stöcker B, Treudler R, Vogelberg C, Werfel T, Worm M, Sitter H, Brockow K. Messages for patients and relatives from the 2021 update of the guideline on acute therapy and management of anaphylaxis. Allergo J Int. 2021 Sep 27:1-6. doi: 10.1007/s40629-021-00185-3. Epub ahead of print. PMID: 34603937; PMCID: PMC8475294.

Forster F, Ege MJ, Gerlich J, Weinmann T, Kreißl S, Weinmayr G, Genuneit J, Nowak D, von Mutius E, Vogelberg C, Radon K. Trajectories of asthma and allergy symptoms from childhood to adulthood. Allergy. 2021 Sep 2. doi: 10.1111/all.15075. Epub ahead of print. PMID: 34473346.

Voigt GM, Thiele D, Wetzke M, Weidemann J, Parpatt PM, Welte T, Seidenberg J, Vogelberg C, Koster H, Rohde GGU, Härtel C, Hansen G, Kopp MV. Interobserver agreement in interpretation of chest

radiographs for pediatric community acquired pneumonia: Findings of the pedCAPNETZ-cohort. *Pediatr Pulmonol.* 2021 Aug;56(8):2676-2685. doi: 10.1002/ppul.25528. Epub 2021 Jun 29. PMID: 34076967.

Klimek L, Novak N, Hamelmann E, Werfel T, Wagenmann M, Taube C, Bauer A, Merk HF, Rabe U, Jung K, Schlenter WW, Ring J, Chaker AM, Wehrmann W, Becker S, Mülleneisen NK, Nemat K, Czech W, Wrede H, Brehler R, Fuchs T, Jakob T, Ankermann T, Schmidt SM, Gerstlauer M, Vogelberg C, Zuberbier T, Hartmann K, Worm M. Schwere allergische Reaktionen nach COVID-19-Impfung mit dem Impfstoff von Pfizer/BioNTech in Großbritannien und USA: Stellungnahme der deutschen allergologischen Gesellschaften AeDA (Ärzteverband Deutscher Allergologen), DGAKI (Deutsche Gesellschaft für Allergologie und klinische Immunologie) und GPA (Gesellschaft für Pädiatrische Allergologie und Umweltmedizin). *Allergo J.* 2021;30(2):24-29. German. doi: 10.1007/s15007-021-4762-4. Epub 2021 Mar 26. PMID: 33785990; PMCID: PMC7994061.

Forster F, Kreißl S, Wengenroth L, Vogelberg C, von Mutius E, Schaub B, Nowak D, Weinmann T, Radon K, Gerlich J. Third Follow-Up of the Study on Occupational Allergy Risks (SOLAR III) in Germany: Design, Methods, and Initial Data Analysis. *Front Public Health.* 2021 Mar 4;9:591717. doi: 10.3389/fpubh.2021.591717. PMID: 33748056; PMCID: PMC7969718.

Klimek L, Novak N, Hamelmann E, Werfel T, Wagenmann M, Taube C, Bauer A, Merk H, Rabe U, Jung K, Schlenter W, Ring J, Chaker A, Wehrmann W, Becker S, Mülleneisen N, Nemat K, Czech W, Wrede H, Brehler R, Fuchs T, Jakob T, Ankermann T, Schmidt SM, Gerstlauer M, Vogelberg C, Zuberbier T, Hartmann K, Worm M. Severe allergic reactions after COVID-19 vaccination with the Pfizer/BioNTech vaccine in Great Britain and USA: Position statement of the German Allergy Societies: Medical Association of German Allergologists (AeDA), German Society for Allergology and Clinical Immunology (DGAKI) and Society for Pediatric Allergology and Environmental Medicine (GPA). *Allergo J Int.* 2021;30(2):51-55. doi: 10.1007/s40629-020-00160-4. Epub 2021 Feb 24. PMID: 33643776; PMCID: PMC7903024.

Worm M, Ring J, Klimek L, Jakob T, Lange L, Treudler R, Beyer K, Werfel T, Biedermann T, Bircher A, Fischer M, Fuchs T, Heller AR, Hoffmann F, Huttegger I, Kopp MV, Kugler C, Lommatzsch M, Pfaar O, Rietschel E, Ruëff F, Schnadt S, Seifert R, Stöcker B, Vogelberg C, Sitter H, Gieler U, Brockow K. Management des Anaphylaxie-Risikos bei Covid-19-Impfung. *HNO Nachr.* 2021;51(1):18-21. German. doi: 10.1007/s00060-021-7480-3. Epub 2021 Feb 26. PMID: 33619418; PMCID: PMC7890774.

Ring J, Beyer K, Biedermann T, Bircher A, Fischer M, Heller A, Huttegger I, Jakob T, Klimek L, Kopp MV, Kugler C, Lange L, Pfaar O, Rietschel E, Rueff F, Schnadt S, Seifert R, Stöcker B, Treudler R, Vogelberg C, Werfel T, Worm M, Sitter H, Brockow K. Leitlinie zu Akuttherapie und Management der Anaphylaxie - Update 2021: S2k-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Allergologie und klinische Immunologie (DGAKI), des Ärzteverbands Deutscher Allergologen (AeDA), der Gesellschaft für Pädiatrische Allergologie und Umweltmedizin (GPA), der Deutschen Akademie für Allergologie und Umweltmedizin (DAAU), des Berufsverbands der Kinder- und Jugendärzte (BVKJ), der Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI), der Deutschen Dermatologischen Gesellschaft (DDG), der Österreichischen Gesellschaft für Allergologie und Immunologie (ÖGAI), der Schweizerischen Gesellschaft für Allergologie und Immunologie (SGAI), der Deutschen Gesellschaft für Anästhesiologie und Intensivmedizin (DGAI), der Deutschen Gesellschaft für Pharmakologie (DGP), der Deutschen Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin (DGP), der Patientenorganisation Deutscher Allergie- und Asthmabund (DAAB) und der Arbeitsgemeinschaft Anaphylaxie - Training und Edukation (AGATE). *Allergo J.* 2021;30(1):20-49. German. doi: 10.1007/s15007-020-4750-0. Epub 2021 Feb 12. PMID: 33612982; PMCID: PMC7878028.

Ring J, Beyer K, Biedermann T, Bircher A, Fischer M, Fuchs T, Heller A, Hoffmann F, Huttegger I, Jakob T, Klimek L, Kopp MV, Kugler C, Lange L, Pfaar O, Rietschel E, Rueff F, Schnadt S, Seifert R, Stöcker B, Treudler R, Vogelberg C, Werfel T, Worm M, Sitter H, Brockow K. Guideline (S2k) on acute therapy and

management of anaphylaxis: 2021 update: S2k-Guideline of the German Society for Allergology and Clinical Immunology (DGAKI), the Medical Association of German Allergologists (AeDA), the Society of Pediatric Allergology and Environmental Medicine (GPA), the German Academy of Allergology and Environmental Medicine (DAAU), the German Professional Association of Pediatricians (BVKJ), the Society for Neonatology and Pediatric Intensive Care (GNPI), the German Society of Dermatology (DDG), the Austrian Society for Allergology and Immunology (ÖGAI), the Swiss Society for Allergy and Immunology (SGAI), the German Society of Anaesthesiology and Intensive Care Medicine (DGAI), the German Society of Pharmacology (DGP), the German Respiratory Society (DGP), the patient organization German Allergy and Asthma Association (DAAB), the German Working Group of Anaphylaxis Training and Education (AGATE). *Allergo J Int.* 2021;30(1):1-25. doi: 10.1007/s40629-020-00158-y. Epub 2021 Jan 28. PMID: 33527068; PMCID: PMC7841027.

Bovermann X, Ricklefs I, Vogelberg C, Klimek L, Kopp MV. Accelerated Dose Escalation with 3 Injections of an Aluminum Hydroxide-Adsorbed Allergoid Preparation of 6 Grasses Is Safe for Children and Adolescents with Moderate to Severe Allergic Rhinitis. *Int Arch Allergy Immunol.* 2021;182(6):524-534. doi: 10.1159/000512561. Epub 2021 Jan 27. PMID: 33503610.

Worm M, Ring J, Klimek L, Jakob T, Lange L, Treudler R, Beyer K, Werfel T, Biedermann T, Bircher A, Fischer M, Fuchs T, Heller AR, Hoffmann F, Huttegger I, Kopp MV, Kugler C, Lommatzsch M, Pfaar O, Rietschel E, Rueff F, Schnadt S, Seifert R, Stöcker B, Vogelberg C, Sitter H, Gieler U, Brockow K. Anaphylaxie-Risiko bei der COVID-19-Impfung: Empfehlungen für das praktische Management [Covid-19 vaccination and risk of anaphylaxis - Recommendations for practical management]. *MMW Fortschr Med.* 2021 Jan;163(1):48-51. German. doi: 10.1007/s15006-021-9530-6. PMID: 33464512; PMCID: PMC7814269.

Veit C, Herrera R, Weinmayr G, Genuneit J, Windstetter D, Vogelberg C, von Mutius E, Nowak D, Radon K, Gerlich J, Weinmann T. Long-term effects of asthma medication on asthma symptoms: an application of the targeted maximum likelihood estimation. *BMC Med Res Methodol.* 2020 Dec 16;20(1):307. doi: 10.1186/s12874-020-01175-9. PMID: 33327942; PMCID: PMC7739451.

Maris I, Dölle-Bierke S, Renaudin JM, Lange L, Koehli A, Spindler T, Hourihane J, Scherer K, Nemat K, Kemen C, Neustädter I, Vogelberg C, Reese T, Yildiz I, Szepfalusi Z, Ott H, Straube H, Papadopoulos NG, Hämmerling S, Staden U, Polz M, Mustakov T, Cichocka-Jarosz E, Cocco R, Fiocchi AG, Fernandez-Rivas M, Worm M; Network for Online Registration of Anaphylaxis (NORA).

Peanut-induced anaphylaxis in children and adolescents: Data from the European Anaphylaxis Registry. *Allergy.* 2021 May;76(5):1517-1527. doi: 10.1111/all.14683. Epub 2021 Jan 3. PMID: 33274436.

Christian Vogelberg, Albrecht Bufer: Pädiatrische Allergologie, DeGruyter Verlag 2021

Peter Elsner, Claus Kroegel, Ludger Klimek, Christian Vogelberg: Allergologie – 1000 Fragen, Georg Thieme Verlag 2021

Zentrum für Klinische Genommedizin – Leitung: Fr. Prof. Schröck (seit 16.12.2021 B-Zentrum)

Bone sarcomas: ESMO-EURACAN-GENTURIS-ERN PaedCan Clinical Practice Guideline for diagnosis, treatment and follow-up. | ► | Strauss SJ, Frezza AM, Abecassis N, Bajpai J, Bauer S, Biagini R, Bielack S, Blay JY, Bolle S, Bonvalot S, Boukovinas I, Bovee JVMG, Boye K, Brennan B, Brodowicz T, Buonadonna A, de Álava E, Dei Tos AP, Garcia Del Muro X, Dufresne A, Eriksson M, Fagioli F, Fedenko A, Ferraresi V, Ferrari A, Gaspar N, Gasperoni S, Gelderblom H, Gouin F, Grignani G, Gronchi A, Haas R, Hassan AB, Hecker-Nolting S, Hindi N, Hohenberger P, Joensuu H, Jones RL, Jungels C, Jutte P, Kager L, Kasper B, Kawai A, Kopeckova K, Krákorová DA, Le Cesne A, Le Grange F, Legius E, Leithner A, López Pousa A, Martin-Broto J, Merimsky O, Messiou C, Miah AB, Mir O, Montemurro M, Morland B, Morosi C, Palmerini E, Pantaleo MA, Piana R, Piperno-Neumann S, Reichardt P, Rutkowski P, Safwat AA, Sangalli

C, Sbaraglia M, Scheipl S, Schöffski P, Sleijfer S, Strauss D, Sundby Hall K, Trama A, Unk M, van de Sande MAJ, van der Graaf WTA, van Houdt WJ, Frebourg T, Ladenstein R, Casali PG, Stacchiotti S; ESMO Guidelines Committee, EURACAN, GENTURIS and ERN PaedCan. Electronic address: clinicalguidelines@esmo.org. | ► | Ann Oncol. 2021 Dec;32(12):1520-1536. | ► | PMID: 34500044

Soft tissue and visceral sarcomas: ESMO-EURACAN-GENTURIS Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up(). | ► | Gronchi A, Miah AB, Dei Tos AP, Abecassis N, Bajpai J, Bauer S, Biagini R, Bielack S, Blay JY, Bolle S, Bonvalot S, Boukovinas I, Bovee JVMG, Boye K, Brennan B, Brodowicz T, Buonadonna A, De Álava E, Del Muro XG, Dufresne A, Eriksson M, Fagioli F, Fedenko A, Ferraresi V, Ferrari A, Frezza AM, Gasperoni S, Gelderblom H, Gouin F, Grignani G, Haas R, Hassan AB, Hecker-Nolting S, Hindi N, Hohenberger P, Joensuu H, Jones RL, Jungels C, Jutte P, Kager L, Kasper B, Kawai A, Kopeckova K, Krákorová DA, Le Cesne A, Le Grange F, Legius E, Leithner A, Lopez-Pousa A, Martin-Broto J, Merimsky O, Messiou C, Mir O, Montemurro M, Morland B, Morosi C, Palmerini E, Pantaleo MA, Piana R, Piperno-Neumann S, Reichardt P, Rutkowski P, Safwat AA, Sangalli C, Sbaraglia M, Scheipl S, Schöffski P, Sleijfer S, Strauss D, Strauss S, Sundby Hall K, Trama A, Unk M, van de Sande MAJ, van der Graaf WTA, van Houdt WJ, Frebourg T, Casali PG, Stacchiotti S; ESMO Guidelines Committee, EURACAN and GENTURIS. Electronic address: clinicalguidelines@esmo.org. | ► | Ann Oncol. 2021 Nov;32(11):1348-1365. | ► | PMID: 34303806

Targeted Quantification of Carbon Metabolites Identifies Metabolic Progression Markers and an Undiagnosed Case of SDH-Deficient Clear Cell Renal Cell Carcinoma in a German Cohort. | ► | William D, Erdmann K, Ottemöller J, Mangelis A, Conrad C, Peitzsch M, Schröck E, Eisenhofer G, Zacharis A, Füssel S, Aust D, Klink B, Richter S. | ► | Metabolites 2021, 11(11):764. | ► | PMID: 34822422

Comprehensive Genomic and Transcriptomic Analysis for Guiding Therapeutic Decisions in Patients with Rare Cancers. | ► | Horak P, Heining C, Kreutzfeldt S, Hutter B, Mock A, Hullein J, Frohlich M, Uhrig S, Jahn A, Rump A, Geldon L, Mohrmann L, Hanf D, Teleanu V, Heilig CE, Lipka DB, Allgauer M, Ruhnke L, Lassmann A, Endris V, Neumann O, Penzel R, Beck K, Richter D, Winter U, Wolf S, Pfütze K, Georg C, Meissburger B, Buchhalter I, Augustin M, Aulitzky WE, Hohenberger P, Kroiss M, Schirmacher P, Schlenk RF, Keilholz U, Klauschen F, Folprecht G, Bauer S, Siveke JT, Brandts CH, Kindler T, Boerries M, Illert AL, von Bubnoff N, Jost PJ, Spiekermann K, Bitzer M, Schulze-Osthoff K, von Kalle C, Klink B, Brors B, Stenzinger A, Schrock E, Hubschmann D, Weichert W, Glimm H, Frohling S. | ► | Cancer Discov. 2021 Nov; 11(11): 2780-2795 | ► | PMID: 34112699

Overview of the Clinical Features of Li-Fraumeni Syndrome and the Current European ERN GENTURIS Guideline. | ► | Kratz CP, Steinke-Lange V, Spier I, Aretz S, Schröck E, Holinski-Feder E. | ► | Geburtshilfe Frauenheilkd 2021 Oct 25; 82(1): 42-49 | ► | PMID: 35027859

Solving patients with rare diseases through programmatic reanalysis of genome-phenome data. | ► | Matalonga L, Hernández-Ferrer C, Piscia D; Solve-RD SNV-indel working group, Schüle R, Synofzik M, Töpf A, Vissers LELM, de Voer R; Solve-RD DITF-GENTURIS; Solve-RD DITF-ITHACA; Solve-RD DITF-euroNMD; Solve-RD DITF-RND, Tonda R, Laurie S, Fernandez-Callejo M, Picó D, Garcia-Linares C, Papakonstantinou A, Corvó A, Joshi R, Diez H, Gut I, Hoischen A, Graessner H, Beltran S; Solve-RD Consortia. | ► | Eur J Hum Genet. 2021 Sep;29(9):1337-1347. Epub 2021 Jun 1. Erratum in: Eur J Hum Genet. 2021 Aug 16;: | ► | PMID: 34075210

Performance of Breast Cancer Polygenic Risk Scores in 760 Female CHEK2 Germline Mutation Carriers. | ► | Borde J, Ernst C, Wappenschmidt B, Niederacher D, Weber-Lassalle K, Schmidt G, Hauke J, Quante AS, Weber-Lassalle N, Horváth J, Pohl-Rescigno E, Arnold N, Rump A, Gehrig A, Hentschel J, Faust U, Dutrannoy V, Meindl A, Kuzyakova M, Wang-Gohrke S, Weber BHF, Sutter C, Volk AE, Giannakopoulou O, Lee A, Engel C, Schmidt MK, Antoniou AC, Schmutzler RK, Kuchenbaecker K, Hahnen E. | ► | J Natl Cancer Inst. 2021 Jul 1;113(7):893-899. | ► | PMID: 33372680

Recommendation and Acceptance of Counselling for Familial Cancer Risk in Newly Diagnosed Breast Cancer Cases. |►| Kast K, Häfner J, Schröck E, Jahn A, Werner C, Meisel C, Wimberger P. |►| Breast Care 2021. |►| doi: 10.1159/000517021

First international workshop of the ATM and cancer risk group (4-5 December 2019). Lesueur F, Easton DF, Renault AL, Tavtigian SV, Bernstein JL, Kote-Jarai Z, Eeles RA, Plaseska-Karanfia D, Feliubadaló L; Spanish ATM working group, Arun B, Herold N, Versmold B, Schmutzler RK; GC-HBOC, Nguyen-Dumont T, Southey MC, Dorling L, Dunning AM, Ghiorzo P, Dalmasso BS, Cavaciuti E, Le Gal D, Roberts NJ, Dominguez-Valentin M, Rookus M, Taylor AMR, Goldstein AM, Goldgar DE; CARRIERS and Ambry Groups, Stoppa-Lyonnet D, Andrieu N. |►| Fam Cancer. 2021 Jun 14. |►| PMID: 34125377

Solve-RD: systematic pan-European data sharing and collaborative analysis to solve rare diseases. |►| Zurek B, Ellwanger K, Vissers LELM, Schüle R, Synofzik M, Töpf A, de Voer RM, Laurie S, Matalonga L, Gilissen C, Ossowski S, 't Hoen PAC, Vitobello A, Schulze-Hentrich JM, Riess O, Brunner HG, Brookes AJ, Rath A, Bonne G, Gumus G, Verloes A, Hoogerbrugge N, Evangelista T, Harmuth T, Swertz M, Spalding D, Hoischen A, Beltran S, Graessner H; Solve-RD consortium. |►| Eur J Hum Genet. 2021 Jun 1. [Epub ahead of print]. |►| PMID: 34075208

A mosaic PIK3CA variant in a young adult with diffuse gastric cancer: case report. |►| Te Paske IBAW, Garcia-Pelaez J, Sommer AK, Matalonga L, Starzynska T, Jakubowska A; Solve-RD-GENTURIS group,, van der Post RS, Lubinski J, Oliveira C, Hoogerbrugge N, de Voer RM. |►| Eur J Hum Genet. 2021 Jun 1. [Epub ahead of print.] |►| PMID: 34075207

Adipose Triglyceride Lipase Loss Promotes a Metabolic Switch in A549 Non-Small Cell Lung Cancer Cell Spheroids. |►| Honeder S, Tomin T, Nebel L, Gindlhuber J, Fritz-Wallace K, Schinagl M, Heining C, Schittmayer M, Ghaffari-Tabrizi-Wizsy N, Birner-Gruenberger R. |►| Mol Cell Proteomics. 2021 May 13:100095. [Epub ahead of print]. |►| PMID: 33992777

Response to Cabozantinib Following Acquired Entrectinib Resistance in a Patient With *ETV6-NTRK3* Fusion-Positive Carcinoma Harboring the *NTRK3*^{G623R} Solvent-Front Mutation. |►| Hanf D, Heining C, Laaber K, Nebelung H, Uhrig S, Hutter B, Jahn A, Richter D, Aust D, Herbst F, Fröhling S, Glimm H, Folprecht G. |►| JCO Precis Oncol. 2021 Apr 22;5:PO.20.00278. |►| PMID: 34250401.

Case Report: ANXA2 Associated Life-Threatening Coagulopathy With Hyperfibrinolysis in a Patient With Non-APL Acute Myeloid Leukemia. |►| Ruhnke L, Stölzel F, Wagenführ L, Altmann H, Platzbecker U, Herold S, Rump A, Schröck E, Bornhäuser M, Schetelig J, von Bonin M. |►| Front Oncol. 2021 Apr 15;11:666014. |►| PMID: 33937079.

Differential Effects of Trp53 Alterations in Murine Colorectal Cancer. |►| Betzler AM, Nanduri LK, Hissa B, Blickensdörfer L, Muders MH, Roy J, Jesinghaus M, Steiger K, Weichert W, Kloor M, Klink B, Schroeder M, Mazzone M, Weitz J, Reissfelder C, Rahbari NN, Schölch S. |►| Cancers (Basel). 2021 Feb 15;13(4):808. |►| PMID: 33671932.

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

Comorbidity and healthcare utilisation in persons with incident systemic lupus erythematosus followed for 3 years after diagnosis: analysis of a claims data cohort. Albrecht, K. • Redeker, I. • Aringer, M.* • Marschall, U. • Strangfeld, A. • Callhoff, J.# Erschienen 2021 in: LUPUS SCI MED 8

[Modern drug therapy for systemic sclerosis associated interstitial lung disease]. Aringer, M.* • Koschel, D. • Krause, A. • Schneider, U. • Gläser, S. Erschienen 2021 in: DEUT MED WOCHENSCHR

New lupus criteria: a critical view. Aringer, M.* • Johnson, S.R.# Erschienen 2021 in: CURR OPIN RHEUMATOL 33, Seite 205 - 210

Systemic Lupus Erythematosus Classification and Diagnosis. Aringer, M.* • Johnson, S.R. Erschienen 2021 in: RHEUM DIS CLIN N AM 47, Seite 501 - 511

Relevance of immunomodulatory therapy for interstitial lung disease in systemic sclerosis. Aringer, M.* • Riemekasten, G. Erschienen 2021 in: BEST PRACT RES CL RH 35, Seite 101672

European League Against Rheumatism (EULAR) recommendations and EULAR/American College of Rheumatology criteria-documenting progress in lupus. Aringer, M.* • Tektonidou, M.G. • Boumpas, D. • Houssiau, F. Erschienen 2021 in: RHEUMATOLOGY 60, Seite 2976 - 2978

[Systemic lupus erythematosus]. Aringer, M.* • Schneider, M. Erschienen 2021 in: HAUTARZT 72, Seite 337 - 348

Systemic lupus erythematosus does not prevent antibody responses to SARS-CoV-2. Aringer, M.*# Erschienen 2021 in: LANCET RHEUMATOL 3, Seite e538 - e540

Response to: Correspondence on "European League Against Rheumatism (EULAR)/American College of Rheumatology (ACR) SLE classification criteria item performance" by Aringer et al. Aringer, M.* • Costenbader, K. • Leuchten, N.* • Dörner, T. • Johnson, S.R. Erschienen 2021 in: ANN RHEUM DIS

[Rheumatology in German MD curricula]. Aringer, M.* • Baerwald, C. • Bergner, R. • Feuchtenberger, M. • Gebhardt, C. • Hagen, M. • Keyßer, G. • Lorenz, H.M. • Witte, T. Erschienen 2021 in: Z RHEUMATOL 80, Seite 2 - 8

[Systemic lupus erythematosus]. Aringer, M.* • Schneider, M. Erschienen 2021 in: INTERNIST 62, Seite 385 - 396

European League Against Rheumatism (EULAR)/American College of Rheumatology (ACR) SLE classification criteria item performance. Aringer, M.* • Brinks, R. • Dörner, T. • Daikh, D. • Mosca, M. • Ramsey-Goldman, R. • Smolen, J.S. • Wofsy, D. • Boumpas, D.T. • Kamen, D.L. • Jayne, D. • Cervera, R. • Costedoat-Chalumeau, N. • Diamond, B. • Gladman, D.D. • 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, B.F. • Leuchten, N.* • Schmajuk, G. • Tani, C. • Tedeschi, S.K. • Touma, Z. • Anic, B. • Assan, F. • Chan, T.M. • Clarke, A.E. • Crow, M.K. • Czirják, L. • Doria, A. • Graninger, W. • Halda-Kiss, B. • Hasni, S. • Izmirly, P.M. • Jung, M. • Kumánovics, G. • Mariette, X. • Padjen, I. • Pego-Reigosa, J.M. • Romero-Diaz, J. • Rúa-Figueroa, • Seror, R. • Stummvoll, G.H. • Tanaka, Y. • Tektonidou, M.G. • Vasconcelos, C. • Vital, E.M. • Wallace, D.J. • Yavuz, S. • Meroni, P.L. • Fritzler, M.J. • Naden, R. • Costenbader, K. • Johnson, S.R. Erschienen 2021 in: ANN RHEUM DIS

Rituximab plus leflunomide in rheumatoid arthritis: a randomized, placebo-controlled, investigator-initiated clinical trial (AMARA study). Behrens, F. • Koehm, M. • Rossmann, T. • Alten, R. • Aringer, M.* • Backhaus, M. • Burmester, G.R. • Feist, E. • Herrmann, E. • Kellner, H. • Krueger, K. • Lehn, A. • Müller-Ladner, U. • Rubbert-Roth, A. • Tony, H.P. • Wassenberg, S. • Burkhardt, H. Erschienen 2021 in: RHEUMATOLOGY 60, Seite 5318 - 5328

Effects of cyclophosphamide and rituximab in patients with connective tissue diseases with severe interstitial lung disease. Benad, M. • Koschel, D. • Herrmann, K.* • Wiefel, K. • Kleymann, A.* • Aringer, M.* Erschienen 2021 in: CLIN EXP RHEUMATOL

Quality indicators for systemic lupus erythematosus based on the 2019 EULAR recommendations: development and initial validation in a cohort of 220 patients. Chavatzka, K. • Kostopoulou,

M. • Nikolopoulos, D. • Gioti, O. • Togia, K. • Andreoli, L. • Aringer, M.* • Boletis, J. • Doria, A. • Houssiau, F.A. • Jayne, D. • Mosca, M. • Svenungsson, E. • Tincani, A. • Bertias, G. • Fanouriakis, A. • Boumpas, D.T. Erschienen 2021 in: ANN RHEUM DIS 80, Seite 1175 – 1182

Glucocorticoid dosing and relapses in giant cell arteritis-a single center cohort study. Felten, L. • Leuchten, N.* • Aringer, M.* Erschienen 2021 in: RHEUMATOLOGY

Factors detrimental to work productivity and daily activities in systemic lupus erythematosus

patients - Analysis of the German LuLa study. Kernder, A. • Düsing, C. • Richter, J. • Brinks, R. • Fischer-Betz, R. • Winkler-Rohlfing, B. • Aringer, M.* • Schneider, M. • Chehab, G. Erschienen 2021 in: LUPUS 30, Seite 1931 - 1937

Delayed diagnosis adversely affects outcome in systemic lupus erythematosus: Cross sectional analysis of the LuLa cohort. Kernder, A. • Richter, J.G. • Fischer-Betz, R. • Winkler-Rohlfing, B. • Brinks, R. • Aringer, M.* • Schneider, M. • Chehab, G.

[Development of quality standards for patients with rheumatoid arthritis for use in Germany]. Kiltz, U. • Buschhorn-Milberger, V. • Albrecht, K. • Lakomek, H.J. • Lorenz, H.M. • Rudwaleit, M. • Schneider, M. • Schulze-Koops, H. • Aringer, M.* • Hasenbring, M.I. • Herzer, P. • Von Hinüber, U. • Krüger, K. • Lauterbach, A. • Manger, B. • Oltman, R. • Schuch, F. • Schmale-Grede, R. • Späthling-Mestekemper, S. • Zinke, S. • Braun, J. Erschienen 2021 in: Z RHEUMATOL

[Systemic lupus erythematosus induced by tumor necrosis factor inhibitor-A rare side effect of intermediate uveitis treatment]. Lenk, J. • Matthé, E. • Pillunat, L.E. • Aringer, M.* Erschienen 2021 in: OPHTHALMOLOGE

Effect of Nintedanib on Lung Function in Patients With Systemic Sclerosis-Associated Interstitial Lung Disease: Further Analyses of a Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Trial. Maher, T.M. • Mayes, M.D. • Kreuter, M. • Volkmann, E.R. • Aringer, M.* • Castellvi, I. • Cutolo, M. • Stock, C. • Schoof, N. • Alves, M. • Raghu, G. Erschienen 2021 in: ARTHRITIS RHEUMATOL 73, Seite 671 - 676

What are the topics you care about making trials in lupus more effective? Results of an Open Space meeting of international lupus experts. Mucke, J. • Alarcon-Riquelme, M. • Andersen, J. • Aringer, M.* • Bombardieri, S. • Brinks, R. • Cervera, R. • Chehab, G. • Cornet, A. • Costedoat-Chalumeau, N. • Czirják, L. • Doria, A. • Fischer-Betz, R. • Furie, R.A. • Gatto, M. • Houssiau, F.A. • Ines, L. • Liang, M.H. • Morand, E. • Mosca, M. • Pego-Reigosa, J.M. • Rúa-Figueroa, I. • Ruiz-Irastorza, G. • Terrier, B. • Voss, A. • Schneider, M. Erschienen 2021 in: LUPUS SCI MED 8

Potential benefit of convalescent plasma transfusions in immunocompromised patients with COVID-19. Rodionov, R.N.* • Biener, A. • Spieth, P. • Achleitner, M.* • Hölig, K. • Aringer, M.* • Mingrone, G.* • Corman, V.M. • Drosten, C. • Bornstein, S.R.* • Tonn, T.* • Kolditz, M. Erschienen 2021 in: Lancet Microbe 2, Seite e138

The safety and effectiveness of tocilizumab in elderly patients with rheumatoid arthritis and in patients with comorbidities associated with age. Specker, C. • Aringer, M.* • Burmester, G.R. • Killy, B. • Hofmann, M.W. • Kellner, H. • Moosig, F. • Tony, H.P. • Fliedner, G. Erschienen 2021 in: CLIN EXP RHEUMATOL

ICHIBAN, a non-interventional study evaluating tocilizumab long-term effectiveness and safety in patients with active rheumatoid arthritis. Specker, C. • Alberding, A. • Aringer, M.* • Burmester, G.R. • Flacke, J.P. • Hofmann, M.W. • Kästner, P. • Kellner, H. • Moosig, F. • Sieburg, M. • Tony, H.P. • Fliedner, G. Erschienen 2021 in: CLIN EXP RHEUMATOL 39, Seite 319 – 328

New-onset versus relapsing giant cell arteritis treated with tocilizumab: 3-year results from a randomized controlled trial and extension. Stone, J.H. • Spotswood, H. • Unizony, S.H. • Aringer,

M.* • Blockmans, D. • Brouwer, E. • Cid, M.C. • Dasgupta, B. • Rech, J. • Salvarani, C. • Spiera, R. • Bao, M. Erschienen 2021 in: RHEUMATOLOGY

2021 DORIS definition of remission in SLE: final recommendations from an international task force. Van Vollenhoven, R.F. • Bertsias, G. • Doria, A. • Isenberg, D. • Morand, E. • Petri, M.A. • Pons-Estel, B.A. • Rahman, A. • Ugarte-Gil, M.F. • Voskuyl, A. • Arnaud, L. • Bruce, I.N. • Cervera, R. • Costedoat-Chalumeau, N. • Gordon, C. • Houssiau, F.A. • Mosca, M. • Schneider, M. • Ward, M.M. • Alarcon, G. • Aringer, M.* • Askenase, A. • Bae, S.C. • Bootsma, H. • Boumpas, D.T. • Brunner, H. • Clarke, A.E. • Coney, C. • Czirják, L. • Dörner, T. • Faria, R. • Fischer, R. • Fritsch-Stork, R. • Inanc, M. • Jacobsen, S. • Jayne, D. • Kuhn, A. • Van Leeuw, B. • Limper, M. • Mariette, X. • Navarra, S. • Nikpour, M. • Olesinska, M.H. • Pons-Estel, G. • Romero-Díaz, J. • Rubio, B. • Schoenfeld, Y. • Bonfá, E. • Smolen, J. • Teng, Y.K.O. • Tincani, A. • Tsang-A-Sjoe, M. • Vasconcelos, C. • Voss, A. • Werth, V.P. • Zakharhova, E. • Aranow, C. Erschienen 2021 in: LUPUS SCI MED 8

[Polyarthritis - From symptoms to diagnosis]. Wiefel, K.* • Aringer, M.* Erschienen 2021 in: DEUT MED WOCHENSCHR 146, Seite 582 - 590

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

Relevant genetic variants are common in women with pregnancy and lactation-associated osteoporosis (PLO) and predispose to more severe clinical manifestations. Butscheidt, S. • Tsourdi, E.* • Rolvien, T. • Delsmann, A. • Stürznickel, J. • Barvencik, F. • Jakob, F. • Hofbauer, L.C.* • Mundlos, S. • Kornak, U. • Seefried, L. • Oheim, R.# Erschienen 2021 in: Bone 147, Seite 115911

CHIP and hips: clonal hematopoiesis is common in patients undergoing hip arthroplasty and is associated with autoimmune disease. Hecker, J.S. • Hartmann, L. • Rivière, J. • Buck, M.C. • Van Der Garde, M. • Rothenberg-Thurley, M. • Fischer, L. • Winter, S. • Ksienzyk, B. • Ziemann, F. • Solovey, M. • Rauner, M.* • Tsourdi, E.* • Sockel, K. • Schneider, M. • Kubasch, A.S. • Nolde, M. • Hausmann, D. • Paulus, A.C. • Lützner, J. • Roth, A. • Bassermann, F. • Spiekermann, K. • Marr, C. • Hofbauer, L.C.* • Platzbecker, U. • Metzeler, K.H. • Götze, K.S. Erschienen 2021 in: BLOOD 138, Seite 1727 – 1732

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

Kolouschek A, Weiss N. 4PEPS - a new pretest probability score to reduce imaging testing for suspected pulmonary embolism? *Vasa*. 2021 Sep; 50(5):398- 399. doi: 10.1024/0301-1526/a000962. PMID: 34482762.

Winzer S, Rickmann H, Kitzler H, Abramyuk A, Krogias C, Strohm H, Barlinn J, Pallesen LP, Siepmann T, Arnold S, Moennings P, Mudra H, Linn J, Reichmann H, Weiss N, Gahn G, Alexandrov A, Puetz V, Barlinn K. Ultrasonography Grading of Internal Carotid Artery Disease: Multiparametric German Society of Ultrasound in Medicine (DEGUM) versus Society of Radiologists in Ultrasound (SRU) Consensus Criteria. *Ultraschall Med*. 2021 May 5. English. doi: 10.1055/a-1487-5941. Epub ahead of print. PMID: 33951737.

Kaiser D, Leonhardt GK, Weiss N, Radosa CG, Linn J, Gerber JC, Puetz V. Pearls & Oysters: Primary Cerebral Buerger Disease: A Rare Differential Diagnosis of Stroke in Young Adults. *Neurology*. 2021 Sep 14;97(11):551-554. doi: 10.1212/WNL.0000000000012140. Epub 2021 Apr 30. PMID: 33931545.

Kopaliani I., Jarzebska N., Brillhoff S., Kolouschek A., Martens-Lobenhoffer J., Bornstein S.R., Bode-Böger S.M., Weiss N., Deussen A., Rodionov R.N., DDAH1 protects from angiotensin-II-induced myocardial and vascular remodeling. *AJP-Heart and Circulatory Physiology*. 17 SEP 2021

Kozlova A.A., Ragavan V.N., Jarzebska N., Lukianova I.V., Bikmurzina A.E., Rubets E., Suzuki-Yamamoto T., Kimoto M., Mangoni A.A. Gainetdinov R.R., Weiss N., Bauer M, Markov A.G., Rodionov R.N.*, Bernhardt N.*, Divergent dimethylarginine dimethylaminohydrolase isoenzyme expression in the

central nervous system. Cellular and Molecular Neurobiology, Cell Mol Neurobiol. 2021 May 20, * shared senior authors.

Berufsverband Deutscher Internisten zusammen mit den Internistischen Fachgesellschaften: Rationale Diagnostik und Therapie in der Inneren Medizin. Herausgegeben von Janssens U, Jung N., Mayet WJ, Mertens PR, Müller OA, Pfeifer M, Rupprecht HJ, Schellinger P, Weiss N, Wendtner CM. Elsevier Urban & Fischer München (seit 2012, 3 Auslieferungen pro Jahr)

Bauersachs R, Rückert RI, Tsilimparis N, Uder M, Wacker F, Weiss N (Hrsg) Gefäßmedizin Scan – Zeitschrift für Angiologie, Gefäßchirurgie, diagnostische und interventionelle Radiologie eorg Thieme Verlag Stuttgart – New York (seit 2017, 4 Ausgaben pro Jahr)