



Berichtsjahr 2022

Qualitätsbericht

 Inhalt

5	Kontakt		
6	§ 1 Kurzbeschreibung des Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen (MZCSE)		
6	§ 2 Qualitätsanforderungen		
6	(1) Personelle Anforderungen		
7	(2) Strukturelle Anforderungen		
8	(3) Fachliche Anforderungen		
10	(4) Mindestfallzahlen		
10	(5) Forschungstätigkeit		
10	A-Centrum		
11	B-Centren		
12	§ 3 Qualitätsmanagement und Qualitätssichernde Maßnahmen		
13	§ 4 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen		
14	§ 5 Lehre		
14	§ 6 Vernetzung		
14	(1) Europäische Referenznetzwerke (ERN)		
15	(2) SE-Atlas		
15	(3) Arbeitsgemeinschaft Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE)		
16	(4) NAMSE-Netz e.V.		
16	§ 7 Öffentlichkeitsarbeit und Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen		
17	Anlage 1	Kontaktdaten der Kompetenzcentren	
24	Anlage 2	Zentren des ERN für Seltene Lebererkrankungen	
25	Anlage 3	Die wichtigsten Publikationen des MZCSE und der Kompetenzcentren in 2022	

 **Kontakt****Anschrift**

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen

Gebäude Nord 22

Martinstraße 52

20246 Hamburg

 040 7410 - 20940 |  martin-zeitz-cse@uke.de

Homepage: www.uke.de/martin-zeitz-cse

Leitung des Centrums

Prof. Dr. med. Christoph Schramm

Wissenschaftlicher Leiter

 040 7410 - 52545 |  c.schramm@uke.de

Prof. Dr. med. Christian Kubisch

Leiter Undiagnosed Disease Program; UDP

 040 7410 - 52120 |  c.kubisch@uke.de

Impressum **Herausgeber**

© 2023

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf | Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen

Martinstraße 52 | 20246 Hamburg

Alle Rechte vorbehalten. Nachdruck (auch auszugsweise), Aufnahme in Onlinedienste und Internet sowie Vervielfältigung nur mit Genehmigung des Herausgebers.

Qualitätsbericht anhand der Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136c Absatz 5 SGB V (Zentrums-Regelungen)

in der Fassung vom 5. Dezember 2019 veröffentlicht im Bundesanzeiger (BAnz AT 12.03.2020 B2) in Kraft getreten am 1. Januar 2020 zuletzt geändert am 18. März 2022 veröffentlicht im Bundesanzeiger (BAnz AT 03.06.2022 B3) in Kraft getreten am 1. April 2022

■ § 1 Kurzbeschreibung des MZCSE

Innerhalb des UKE ist das Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen (MZCSE), entsprechend der NAMSE Kriterien als sog. A-Centrum Anlaufstelle für Patient:innen, bei denen der begründete Verdacht auf eine seltene Erkrankung vorliegt. Die Befunde der Patient:innen werden aufbereitet, in den interdisziplinären Fallkonferenzen vorgestellt und interdisziplinär besprochen. Patient:innen, bei denen sich der Verdacht auf eine seltene Erkrankung erhärtet, werden in der interdisziplinären Sprechstunde vorgestellt. Sollte der Verdacht auf eine seltene genetisch determinierte Erkrankung bestehen, erfolgt der Einschluss in das sog. Undiagnosed Disease Program (UDP) und eine erweiterte genetische Diagnostik (insbesondere eine Exomdiagnostik) kann initiiert werden.

Darüberhinaus bildet das MZCSE die Dachstruktur der Kompetenzcentren (B-Centren), die primär für die Versorgung von Patient:innen mit definierten seltenen Erkrankungen zuständig sind. Die Kompetenzcentren müssen die Mindestanforderungen des G-BA erfüllen und die Satzung des MZCSE anerkennen.

■ § 2 Qualitätsanforderungen

(1) Personelle Anforderungen

1. Die Leitung des MZCSE ist aufgeteilt in eine wissenschaftliche Leitung (Prof. Dr. med. Christoph Schramm) und die Leitung des UDP (Prof. Dr. med. Christian Kubisch). Die Leiter sind in ihrer Tätigkeit gleichberechtigt, können sich gegenseitig vertreten und stimmen Entscheidungsprozesse eng miteinander ab.

2. Das MZCSE verfügt über eine Koordinator:in, eine nicht-ärztliche Lots:in und ärztliche Lotsen.
 - a) Die ärztlichen Lotsen (Oberärzte, 2x 0,5 VK) des MZCSE übernehmen werktags (Mo-Fr) die Steuerung der Patient:innen zu spezialisierten, lokalen oder bundesweiten Versorgungsangeboten in der Erwachsenenmedizin und der Pädiatrie.
 - b) Die nicht-ärztliche Lots:in (MFA, 0,5 VK) des MZCSE übernimmt werktags die Steuerung der Patient:innen innerhalb des MZCSE, der Kompetenzcentren und des UKE und beteiligt sich an der Sprechstunde des MZCSE.
 - c) Die Koordinator:in (Wissenschaftliche Mitarbeiter:in, 0,5 VK) des MZCSE koordiniert die Planung und Durchführung von Projekten (z.B. in Lehre und Forschung), Qualitätssichernden Massnahmen, Fortbildungen und unterstützt die Steuerung von Patient:innen-Anfragen.
3. Assistenz- und Fachärzt:innen, Studierende (unter Supervision) und Oberärzt:innen des MZCSE aus verschiedenen Fachbereichen übernehmen die Fallaufbereitung von Patient:innen mit unklarer Diagnose.
4. Ein Team von Mitarbeiter:innen (Fach- oder Assistenzärzte) aus den Fachbereichen Humangenetik und Psychosomatik ist werktags (Mo-Fr) für Anfragen des MZCSE verfügbar. Mindestens eine Mitarbeiter:in pro Fachrichtung nimmt an den wöchentlichen interdisziplinären Fallkonferenzen sowie der interdisziplinären Spezialsprechstunde für Patient:innen mit unklaren Erkrankungen des MZCSE teil.
5. Einmal monatlich findet ein Leitungstreffen statt an dem neben den beiden Leitern des Zentrums, der Koordinator:in und der Oberärzt:innen auch Vertreter aus den Schnittstellen – der Humangenetik und Psychosomatik – teilnehmen. Ziel ist der Austausch, Lenkung und Konsentierung aktueller und langfristiger Themen und Fragen.

(2) Strukturelle Anforderungen

1. Das MZCSE verfügt über eine Satzung, in der die übergreifenden Ziele der strukturierten Versorgung von Patient:innen mit (Verdacht auf) Seltenen Erkrankungen beschrieben werden.
2. Das MZCSE bietet als A-Centrum die Dachstruktur für derzeit 18 Kompetenzcentren (**Abbildung 2** und **Anlage 1**)
3. Das UKE erfüllt die Anforderungen für das Vorhandensein einer Fachabteilung für Kinder- und Jugendmedizin. Die Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin des UKE ist eine Klinik der Maximalversorgung mit dem Fokus auf seltene, komplexe und ungeklärte Erkrankungen. Das MZCSE ist über B-Zentren mit der Fachabteilung für Kinder- und Jugendmedizin vernetzt.

(3) Fachliche Anforderungen

1. Das MZCSE führt mindestens einmal wöchentlich eine interdisziplinäre Fallkonferenz (2 Zeitstunden pro Woche) und mindestens eine interdisziplinäre Sprechstunde (mind. 1 Zeitstunde pro Patient:in) für Patient:innen mit unklaren Erkrankungen durch. An den interdisziplinären Fallkonferenzen nehmen mindestens zwei, in der Regel vier Fachdisziplinen (Innere Medizin, Neurologie, Humangenetik, Psychosomatik, ggf Pädiatrie und weitere Fachrichtungen) teil. Relevante Kernprozesse sind in SOPs beschrieben.
2. Das MZCSE bietet Ärzt:innen anderer Kliniken an, stationäre und ambulante Patient:innen vorzustellen, die in den Fallkonferenzen des MZCSE interdisziplinär diskutiert werden koennen. Zudem werden multizentrische Fallkonferenzen von den B-Centren des MZCSE durchgeführt.
3. Das MZCSE bietet einen Konsildienst für die stationären Bereiche des UKE an. Hierfür steht eine Mobilrufnummer zur Verfügung, die zu Kernarbeitszeiten von einer Ärztlichen Mitarbeiter:in des MZCSE besetzt ist.
4. Telemedizinische Leistungen für andere Krankenhäuser werden beispielsweise über das Clinical Patient Management System (CPMS) der Europäischen Referenznetzwerke (ERN) erbracht.
5. Für die in den B-Centren versorgten Patient:innen mit seltenen Erkrankungen liegen spezifische, für diesen Bereich erarbeitete Transitionskonzepte vor.

Zentrum für Innere Medizin

Kaufm. Leiter: T. Hallhuber



Abb. 1 Organigramm Version 2.0 des MZCSE

(4) Mindestfallzahlen

1. Im UKE erfolgt die Kodierung der Patient:innen nach ICD-10-GM. Seit Ende 2019 besteht zudem die Möglichkeit der ORPHAcodierung für Patient:innen, die in den B-Centren des MZCSE vorstellig geworden sind. In 2022 wurden insgesamt 3.474 Fälle (voll- und teilstationär) mittels ICD-10-GM kodiert.
2. Das Europäische Referenznetzwerk für Seltene Lebererkrankungen (ERN RARE-LIVER) wird über das UKE koordiniert. Darüber hinaus ist das UKE Mitglied in 13 weiteren ERN (siehe §6, 1). Zusammen mit den B-Centren des MZCSE werden am UKE weit über 50 Patienten anderer Krankenhäuser besprochen.
3. Ende 2022 ist das MZCSE dem Vertrag zur besonderen Versorgung nach § 140a SGB V über die Durchführung der Exom-Diagnostik bei Patienten mit unklarer Diagnose und dem Verdacht auf eine seltene Erkrankung beigetreten.
4. Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherter Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen: Das MZCSE erhielt in 2022 300 Anfragen zu Patient:innen. Nach Sichtung der ärztlichen Epikrisen wurden die Akten von 120 dieser Patient:innen angefordert. In der interdisziplinären Sprechstunde waren 48 Patient:innen zur Erstvorstellung und 40 Patient:innen zur Befundbesprechung vorstellig. Bei 25 Patient:innen wurde im Rahmen der Erstvorstellung eine genetische Diagnostik eingeleitet. 55 Patient:innen (15 Patient:innen mit Erstvorstellung in 2022; 40 Patient:innen mit Erstvorstellung in Vorjahren) konnten die Ergebnisse der genetischen Diagnostik in Befundbesprechungen mitgeteilt werden. Im Einzelnen wurde 2022 folgende genetische Diagnostik abgeschlossen:

Tabelle 1 - Humangenetische Diagnostik 2022

	Gesamt (N)	Auffällig (N)	Unauffällig (N)	Quote (%)
Einzelgenanalysen	3	3	0	100
Panel Diagnostik	8	0	8	0
Exome (Einzel-, Duo-, Trio-Exomanalysen)	50	9	41	18
Andere (Chromosomen Array, mtDNA)	10	0	10	0

(5) Forschungstätigkeit

A-Centrum

1. Das MZCSE übernimmt als Ansprechpartner die Beratung für die Initiierung, Leitung und Durchführung von klinischen Studien zu seltenen und unklaren Erkrankungen.

2. Die Koordinator:in des MZCSE übernimmt als Ansprechpartner:in die Koordination des Forschungsmanagements.
3. Das MZCSE hat ein multizentrisches, webbasiertes, prospektives Register zur Erfassung von pseudonymisierten Patientendaten von Patient:innen mit unklaren Erkrankungen etabliert und entwickelt dieses weiter.
4. Das MZCSE beteiligt sich an interdisziplinärer Forschungsarbeit. Im Jahr 2021 wurde in Zusammenarbeit mit der Klinik und Poliklinik für Psychosomatische Medizin am UKE ein Projekt zur Evaluation der psychischen Belastung von Patient:innen mit unklaren und seltenen Erkrankungen gestartet. Eine erste Publikation mit dem Titel „Psychological distress of adult patients consulting a center for rare and undiagnosed disease: a cross-sectional study“ wurde in 2022 zur Veröffentlichung im Orphanet Journal of Rare Diseases eingereicht (Mund M, Uhlenbusch N, Rillig F, Weiler-Normann C, Herget T, Kubisch C, Löwe B, Schramm C. Psychological distress of adult patients consulting a center for rare and undiagnosed diseases: a cross-sectional study).

Zudem wurde die in 2021 eingereichte Auswertung des Innovationfonprojektes Translate-NAMSE „Interdisziplinäre Diagnostik bei seltenen Erkrankungen – Ergebnisse aus dem Projekt Translate-NAMSE“ im deutschen Ärzteblatt publiziert (**Anlage 3**).

B-Centren

1. Die B-Centren des MZCSE haben in 2021 an mehr als 33 Leitlinien und Konsensuspapieren mitgearbeitet. Soweit vorhanden, arbeiten die B-Centren eng mit Selbsthilfegruppen zusammen und sind international mit anderen Experten- und Referenzcentren vernetzt. Die Zusammenarbeit mit Europäischen Referenznetzwerken ist in §6,1 näher beschrieben.
2. Die B-Centren des MZCSE sind in das UKE als universitäre Einrichtung mit nachgewiesener Forschungs- und Lehrtätigkeit zu seltenen Erkrankungen eingebunden. In den letzten 3 Jahren haben die B-Centren an über 74 klinischen Studien mitgearbeitet. Beispielsweise ist das Neurofibromatose Centrum Hamburg aktiv an der KOMET-Studie sowie Selu-PASS und SPRINKLE (alexion bzw. astra Zeneca) beteiligt. Zudem werden Investigator Initiated Trials (IITs) zu Vermessungsverfahren kutaner Neurofibrome (NF-SCAN) sowie eine Registerstudie (NF-Datenbank) durchgeführt. In 2022 wurde außerdem ein Datensatz eines externen Medizindienstleisters zu der Wirkung von Cannabis bei neuropathischen Schmerzen ausgewertet.
3. Die B-Centren des MZCSE publizieren in der Regel jährlich internationale Veröffentlichungen und Peer-Review-Verfahren. Die wichtigsten wissenschaftlichen Publikationen der B-Centren aus 2022 sind in **Anlage 3** aufgeführt.

■ § 3 Qualitätsmanagement und Qualitätssichernde Maßnahmen

1. In 2021 hat das MZCSE ein eigenes Qualitätsmanagement bestehend aus einer Qualitätsmanagement Koordinator:in (QMK) und der Koordinator:in des Centrums etabliert. Dieses wird weiterentwickelt und regelmäßig aktualisiert. Die Freigabe von SOPs und anderen relevanten Dokumenten erfolgt durch die Leitung des MZCSE.
2. Das Qualitätsmanagement des MZCSE wird durch das zentrale Qualitätsmanagement des UKE betreut.
3. Die Koordinator:in des MZCSE verfasst einen jährlichen Qualitätsbericht der die Qualitätsanforderungen und qualitätsverbessernde Maßnahmen des Centrums darstellt. Der Qualitätsbericht ist auf der Website des MZCSE öffentlich zugänglich.
4. Das Qualitätsmanagement des MZCSE arbeitet mit dem Lob- und Beschwerde-Management des UKE zusammen, um die Qualität der Patientenversorgung zu erfassen und ggf. zu verbessern. Einmal jährlich erfolgt eine Abfrage der strukturiert erfassten Beschwerden durch unsere Koordinator:in. In 2022 gingen drei Beschwerden an das Lob- und Beschwerde Management, die mit klärenden Antworten von Seiten des MZCSE adressiert wurden.
5. Retreats/ Workshops des MZCSE werden regelmäßig durchgeführt. Schwerpunkt des Workshops ist die Prozessoptimierung in den Bereichen der Patientenbetreuung, Lehre und Forschung des MZCSE.
6. Satzungskonform wird jährlich eine Mitgliederversammlung durchgeführt. Teilnehmer sind die Sprecher:innen der B-Centren und/ oder die Klinikdirektor:innen. Zudem werden der UKE-Vorstand und eine Vertreter:in des Patientenbeirats des MZCSE eingeladen.
7. Seit 2017 wird die Arbeit des MZCSE von einem Patientenbeirat unterstützt. Die Patientenvertreter:innen sind in Selbsthilfegruppen seltener Erkrankungen aktiv. Jährlich finden Patientenbeiratstreffen statt, zu denen der Patientenbeirat, Mitglieder des MZCSE und der UKE-Vorstand eingeladen sind. Der Patientenbeirat des MZCSE umfasst derzeit 12 Mitglieder.
8. Das Martin Zeitz Centrum hat in 2022 als zweites Deutsches Zentrum für Seltene Erkrankungen die Zertifizierung nach NAMSE als Referenzzentren für Seltene Erkrankungen (Typ A Zentren) erhalten.
9. Das MZCSE hat im Dezember 2021 den Umzug in das Erdgeschoss von Gebäude N22 des UKE vollzogen und verfügt seitdem über einen eigenen Untersuchungs- und Bhandlungsraum, sowie über 4 Büroräume.

■ § 4 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

1. Das MZCSE bietet im Rahmen der Fallkonferenzen regelmäßig im Onlineformat Kurzfortbildungen zu Klinik, Diagnostik und Therapie von seltenen Erkrankungen an. Eine Übersicht der Themen und Referent:innen aus 2022 sind in **Tabelle 2** dargestellt.

Tabelle 2_Fortbildungsplan des MZCSE für 2022

Datum	Fortbildung Thema	Referent:in	Zugehörigkeit
Januar	Amyloidose	Prof. Dr. med. Hegenbart	Universitätsklinikum Heidelberg
Februar	Somatische Belastungsstörungen	Prof. Dr. med. Löwe	Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
März	Seltene Bewegungsstörungen	Dr. med Zittel-Dirks	Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
April	ME / CFS	Prof. Dr. med Scheibenbogen	Charité Universitätsmedizin Berlin
Mai	Mustererkennung und Diagnose-Unterstützung	Prof. Dr. med Grigull	Universitätsklinikum Bonn
Juni	Porphyrie	Prof. Dr. med. habil. Stölzel	Klinikum Chemnitz gGmbH
August	OI / Osteoporose	Prof. Dr. med Oheim	Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
September	Funktionelle Bewegungsstörungen	PD Dr. med Weissbach	Universitätsklinikum Schleswig-Holstein
November	Interferonopathien	Prof. Dr. med Lee-Kirsch	Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der TU Dresden
Dezember	Exomdiagnostik	Dr. rer. nat. Kortüm	Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

2. Die Mitarbeiter:innen des MZCSE haben in 2022 ein „Professionelles Deeskalationsmanagement“ (Pro-De-Ma®) absolviert. In der achtstündigen Fortbildung wurde das Team darauf geschult Aggression zu erkennen, zu benennen und mit adäquaten Interventionen präventiv deeskalierend entgegenzuwirken. Es wurden Methoden zum Umgang mit Aggression erlernt und erprobt. Konkrete Strategien zur Vorbeugung und Verhinderung von Aggression wurden entwickelt und umgesetzt (Optimierte Darstellung des Zentrum mit Behandlungsangebot auf der MZCSE Homepage, eine automatische E-Mail Antwort an Patient:innen mit erweiterten Informationen u.a. zum Anmeldeprozess, Optimierung des Settings der Sprechstunde etc).
3. Alle Mitarbeiter:innen des MZCSE sind verpflichtet, regelmäßig an den Pflichtfortbildungen am UKE teilzunehmen. Der Nachweis der Teilnahme an den Pflichtfortbildungen wird vom QM des MZCSE hinterlegt.

§ 5 Lehre

Eine zugewiesene ärztliche Lots:in beteiligt sich im Rahmen der Studierendenklinik an der Ausbildung Studierender zum Thema „Seltene Erkrankungen“. Die Studierendenklinik gibt engagierten Studierenden die Möglichkeit, unter Anleitung erfahrener Kliniker, Patient:innen vom Erstkontakt bis zur Therapieempfehlung zu betreuen. Die Studierenden können differenzialdiagnostisches Denken lernen und in Methodenseminaren die systematische und fächerübergreifende Herangehensweise an Patient:innen mit unklarer Diagnose aus somatischer und psychosomatischer Sicht üben. Motivierte Studierende können zudem eine Studienarbeit am MZCSE anfertigen.

§ 6 Vernetzung

(1) Europäische Referenznetzwerke (ERN)

1. Derzeit koordiniert das UKE das ERN on Hepatological Diseases (ERN RARE-LIVER). Über das Deutsche Referenznetzwerk (DRN) für Seltene Lebererkrankungen werden am MZCSE neun externe Centren in Deutschland zum Thema autoimmune Lebererkrankungen koordiniert (**siehe Anlage 2**).
2. Gemeinsam mit dem ERN RARE-LIVER koordiniert das MZCSE das multizentrische, europäische R- LIVER Register für Menschen mit seltenen Lebererkrankungen

3. Das UKE ist Mitglied in mehreren ERN:

RARE-Liver	European Reference Network on hepatological diseases
MetabERN	European Reference Network on hereditary metabolic disorders
ERKNet	European Reference Network on kidney diseases
VASCERN	European Reference Network on multisystemic vascular diseases
EURACAN	European Reference Network on adult cancers (solid tumors)
eUROGEN	European Reference Network on urogenital diseases and conditions
GENTURIS	European Reference Network on genetic tumor risk syndromes
ERNICA	European Reference Network on inherited and congenital abnormalities
BOND	European Reference Network on bone disorders
EuroBloodNet	European Reference Network on haematological diseases
EYE	European Reference Network dedicated to Rare Eye Diseases
ITHACA	European Reference Network for Rare Malformation Syndromes, Intellectual and Other Neurodevelopmental Disorders
PaedCan	European Reference Network for paediatric oncology
Transplant Child	European Reference Network for paediatric transplantation

(2) SE-Atlas

Das MZCSE nimmt an Maßnahmen der Kartierung der Versorgungslandschaft teil. Das A-Centrum mit seinen B-Centren ist im SE-Atlas (www.se-atlas.de), bei Orphanet (www.orpha.net), Research for Rare (www.research4rare.de) und auf der Homepage des UKE (www.uke.de/martin-zeitz-cse) abgebildet.

(3) Arbeitsgemeinschaft Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE)

Das MZCSE ist Mitglied der Arbeitsgemeinschaft Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE), in der sich die Vertreter der beteiligten Zentren in einer jährlichen Mitgliederversammlung z.B. über aktuelle und geplante Projekte austauschen. Der wissenschaftliche Leiter des MZCSE (Prof. Dr. med. C. Schramm) ist Vorstandsmitglied der AG-ZSE.

(4) NAMSE-Netz e.V.

Das MZCSE ist über seinen wissenschaftlichen Leiter (Prof. Dr. med. C. Schramm) Mitglied von NAMSE-Netz e.V. Als Verein hat NAMSE-Netz e.V. das Ziel, universitäre Zentren, die die Vorgaben des Nationalen Aktionsplans erfüllen, in ihrer Entwicklung zu unterstützen. Der Verein initiiert außerdem die Zertifizierung der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland, die für 2022 geplant sind. Prof. Schramm ist Mitglied der Zertifizierungskommission des NAMSE Netz e.V. und von Clarcert.

■ § 7 Öffentlichkeitsarbeit und Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen

1. Das MZCSE ist auf der Homepage des UKE abgebildet (www.uke.de/martin-zeitz-cse).
2. Im Patientenbeiratstreffen 2022 fand ein Austausch zwischen dem MZCSE und dem Patientenbeirat statt. Im Mittelpunkt standen u.a. die Planung einer online Informationsveranstaltung zum Tag der Seltenen Erkrankungen 2023, sowie der Ausbau der Lehre mit dem Aufbau eines Second Track Programms zum Thema „Seltene Erkrankungen“.
3. Im April 2022 fand ein Arzt-Patienten-Seminar über autoimmune Lebererkrankungen, organisiert von der I. Medizinischen Klinik zusammen mit der YAEL Stiftung und dem Europäischen Referenznetzwerk für seltene Lebererkrankungen (ERN RARE-LIVER), statt. Hier wurden Patient:innen über neue Entwicklungen in der Behandlung autoimmuner Lebererkrankungen, aber auch über grundlegende Zusammenhänge im Bereich von Leber und Galle informiert. Ein weiterer Schwerpunkt waren Strategien im Umgang mit einer chronischen Erkrankung

■ Anlagen

Anlage 1. Kontaktdaten der Kompetenzzentren

Pädiatrische Immunologie

- Juvenile idiopathische Arthritis (JIA)
- Chronisch rekurrende multifokale Osteomyelitis (CRMO)
- Juveniler systemischer Lupus erythematoses
- Juvenile Dermatomyositis
- Familiäres Mittelmeer Fieber (FMF)
- PFAPA Syndrom
- Chronisch regionale Schmerzstörung (CRPS)
- Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis syndromes (FHLH)
- Severe combined immunodeficiency (SCID)
- Common variable immunodeficiency disorders (CVID)

Kontakt: Prof. Dr. Ingo Müller und OA Dr. Fabian Speth, Zentrum für Geburtshilfe, Kinder- und Jugendmedizin, Sektion für Pädiatrische Stammzelltransplantation und Immunologie, UKE

 040 7410 - 58156 |  pho@uke.de

Centrum für Genetische und Immun-vermittelte Nephropathien

- ANCA-Vaskulitis und immunvermittelte Glomerulonephritiden
- Genetische Nierenerkrankungen
- Nephrotische Nierenerkrankungen
- IgA-Nephropathie und andere Glomerulonephritiden
- Lupus-Nephritis und andere Kollagenosen mit Nierenbeteiligung
- Andere seltene Nephropathien

Kontakt: Prof. Dr. med. Christian Krebs, Zentrum für Innere Medizin, III. Medizinische Klinik und Poliklinik, UKE

 040 7410 - 53717 |  pc.krebs@uke.de

Centrum für Pulmonal-Arterielle Hypertonie Hamburg

- Pulmonal-arterielle Hypertonie (PAH/präkapilläre Hypertonie)
- Pulmonale Hypertonie bei Erkrankungen des linken Herzens (postkapilläre Hypertonie)
- Pulmonale Hypertonie bei Lungenerkrankungen und/oder Hypoxie
- Pulmonal Hypertonie aufgrund chronischer Thrombembolien (CTEPH)
- Pulmonale Hypertonie mit unklaren, multifaktoriellen Ursachen
- andere seltene Erkrankungen

Kontakt: PD Dr. med. Hans Klose, Zentrum für Onkologie, Sektion Pneumologie, UKE

 040 7410 - 54970 |  klose@uke.de

Contergansprechstunde Hamburg

Kontakt: Dr. med. Rudolf Beyer, Schön Klinik, Hamburg Eilbek

 040 2092 -2364 |  rbeyer@schoen-kliniken.de

Centrum für Seltene Bewegungsstörungen

- Dystonie
- Ataxie
- Atypische Parkinsonsyndrome
- Paroxysmale Bewegungsstörungen
- Chorea
- Andere seltene Bewegungsstörungen

Kontakt: PD Dr. med. Simone Zittel, Kopf- und Neurozentrum, Klinik und Poliklinik für Neurologie, UKE

 040 7410 - 52771 |  s.zittel-dirks@uke.de

Lisa Prilop, Kopf- und Neurozentrum, Klinik und Poliklinik für Neurologie  l.prilop@uke.de

Interdisziplinäres Transgender Versorgungszentrum

Kontakt: Zentrum für Psychosoziale Medizin, Institut für Sexualforschung und Forensische Psychiatrie, UKE

 040 7410 - 52225 |  spezialambulanz@uke.de

Internationales Centrum für Achalasie und Andere Funktionelle Ösophaguserkrankungen

Kontakt: Dr. med. Y. Werner, Zentrum für Innere Medizin, I. Medizinische Klinik und Poliklinik, UKE

 040 7410 -50089 |  y.werner@uke.de

Internationales Centrum für Angeborene Stoffwechselkrankheiten

- Phenylketonurie und anderen Aminosäurenstoffwechselerkrankungen
- Erkrankungen des Harnstoffzyklus
- Organoacidopathien
- Mitochondriopathien
- peroxisomale Krankheiten
- Fettstoffwechselkrankheiten
- andere seltene angeborene Stoffwechselkrankheiten

Kontakt: Zentrum für Geburtshilfe, Kinder- und Jugendmedizin, Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin, UKE

 Patientenservicecenter der Kinderklinik 040 7410 - 20400

Internationales Centrum für Lysosomale Speicherkrankheiten

- Mukopolysaccharidosen (MPS)
- Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen (NCL)
- Morbus Fabry
- Morbus Gaucher
- Metachromatische und andere Leukodystrophien
- Morbus Pompe
- Morbus Niemann Pick

- Mannosidose
- Mukolipidosen (ML)
- Fukosidose
- Andere lysosomale Stoffwechselkrankheiten

Kontakt: Zentrum für Geburtshilfe, Kinder- und Jugendmedizin, Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin, UKE

 Patientenservicecenter der Kinderklinik 040 7410 - 20400 |  icld@uke.de

Internationales Centrum für Marfan-Syndrom und Genetisch Bedingte Thorakale Aorten-Syndrome

- Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom (AOS)
- Cutis laxa Syndrom
- Ehlers-Danlos-Syndrom (vaskulärer Typ)
- Familiäre Ectopia lentis
- Kongenitale kontrakturale Arachnodaktylie (CCA)
- Loeys-Dietz-Syndrom
- Marfan-Syndrom
- MASS Phänotyp
- Mitralklappenprolaps-Syndrom (MVPS)
- Nicht-syndromale thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen (TAAD)
- Shprintzen-Goldberg-Syndrom (SGS)
- Weill-Marchesani-Syndrom (WMS)
- andere seltene Erkrankungen

Kontakt: Prof. Dr. med. Yskert von Kodolitsch, Universitäres Herzzentrum, UKE

 040 7410 - 57328 |  kodolitsch@uke.de

Internationales Centrum für Zerebrale Vaskulitiden

Kontakt: Prof. Dr. med. Tim Magnus, Kopf- und Neurozentrum, Klinik und Poliklinik für Neurologie, UKE

 040 7410 -50133 |  t.magnus@uke.de

Dr. med. Milani Deb-Chatterji, Kopf- und Neurozentrum, Klinik und Poliklinik für Neurologie, UKE

 0152 22823043 |  m.deb-chatterji@uke.de

Multidisziplinäres Centrum für Maligne Keimzelltumore des Mannes

Kontakt: Zentrum für Operative Medizin, UKE

 040 7410 -53443 |  Hodentumor@uke.de

Nationales Centrum für Seltene Muskuloskelettale Erkrankungen

- Mineralisationsstörungen, z. B. Hypophosphatasie, XLH
- Kollagensynthesestörungen, z. B. Osteogenesis imperfecta
- Erkrankungen mit erhöhter Knochenmasse, z. B. Osteopetrose /-sklerose
- Fehlbildungssyndrome, z. B. Dysplasien, Kleinwuchs
- Andere seltene muskuloskelettale Erkrankungen

Kontakt: Zentrum für Experimentelle Medizin, Institut für Osteologie und Biomechanik, UKE

National Bone Board (NBB): Prof. Dr. med. Ralf Oheim

 040 7410 -56242 |  r.oheim@uke.de

Spezialambulanz Hypophosphatasie: Prof. Dr. med. Florian Barvencik

 040 7410 -56242 |  fbarvencik@uke.de

Neuroendokrine Tumore (NET) Centrum Hamburg

Kontakt: Dr. Thorben Wilhelm Fründt und Dr. Tania Amin, Zentrum für Innere Medizin, I. Medizinische Klinik und Poliklinik, UKE

 040 7410 -58333 |  net@uke.de

Neurofibromatose Centrum Hamburg

- Neurofibromatose I
- Neurofibromatose II
- Schwannomatose
- Andere seltene Erkrankungen

Kontakt: Dr. med. Said C. Farschtschi, Kopf- und Neurozentrum, Klinik und Poliklinik für Neurologie, UKE

☎ 040 7410 - 53273 | ✉ nfambulanz@uke.de

Norddeutsches Centrum für Angeborene Fehlbildungen

- Morbus Hirschsprung
- Anorektale Malformationen
- Angeborene Zwerchfellhernie
- Ösophagusatresie
- Omphalozele/Gastroschisis
- Duodenalatresie und intestinale Atresien
- Gallengangsatresie
- vaskuläre Malformationen
- Fehlbildungen der Haut und Unterhaut
- Andere seltene Erkrankungen

Kontakt: Prof. Dr. med. Konrad Reinshagen, Zentrum für Geburtshilfe, Kinder- und Jugendmedizin,
Klinik und Poliklinik für Kinderchirurgie UKE

☎ 040 7410 - 52717 oder - 59412 | ✉ k.reinshagen@uke.de; kinderchirurgie@uke.de;
Konrad.reinshagen@kinderkrankenhaus.net

Versorgungszentrum für Hämophilie

- klassischer Bluterkrankheit (Hämophilie A und Hämophilie B)
- von Willebrand-Syndrom
- seltenen Faktor-Mangel-Erkrankungen wie Mangel an Faktor I, II, V, VII, X, XI oder XIII
- Hemmkörperhämophilie (Inhibitoren gegen Gerinnungsfaktoren)
- Andere seltene Gerinnungsstörungen

Kontakt: Zentrum für Onkologie, III. Medizinische Klinik und Poliklinik, UKE

☎ Interdisziplinäre Sprechstunde für Erwachsene: 040 7410 - 56585 oder - 52453

☎ Interdisziplinäre Sprechstunde für Kinder: 040 7410 - 53796 oder 0152 - 22817811

YAEL-Centrum für Autoimmune Lebererkrankungen

- Autoimmune Hepatitis (AIH)
- Primär Biliäre Cholangitis (PBC)
- Primär Sklerosierende Cholangitis (PSC)
- IgG4 assoziierte Erkrankungen
- Sarkoidose
- Andere seltene Lebererkrankungen

Kontakt: Zentrum für Innere Medizin, I. Medizinische Klinik und Poliklinik, UKE

☎ IYAEL-Ambulanz: 040 7410 - 18045 | ✉ yael-ambulanz@uke.de

Anlage 2

■ Zentren des ERN für Seltene Lebererkrankungen

- Uniklinik RWTH Aachen, Klinik für Gastroenterologie, Stoffwechselkrankheiten und Internistische Intensivmedizin
- Medizinische Hochschule Hannover, Klinik für Gastroenterologie, Hepatologie und Endokrinologie
- Universitätsklinikum Tübingen, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
- Universitätsklinikum Heidelberg, Abteilung Innere Medizin IV
- Universitätsklinikum des Saarlandes, Klinik für Innere Medizin II
- Charité-Universitätsmedizin Berlin, Medizinische Klinik mit Schwerpunkt Hepatologie und Gastroenterologie
- LMU Klinikum, Kinderklinik und Kinderpoliklinik im Dr. von Haunerschen Kinderspital
- Universitätsklinikum Erlangen, Medizinische Klinik 1
- Universitätsklinikum Bonn, Medizinische Klinik und Poliklinik 1 – Allgemeine Innere Medizin

Anlage 3

■ Die wichtigsten Publikationen des MZCSE und der Kompetenzcentren in 2022

Centrum für Angeborene Fehlbildungen

Tomuschat C, Aftzoglou M, Hagens J, Boettcher M, Reinshagen K. Limits in Laparoscopic Partial Splenectomy in Children. *Children (Ba-sel)*. 2022 Apr 24;9(5):605. doi: 10.3390/children9050605. PMID: 35626782; PMCID: PMC9140122.

Kloth K, Klohs S, Bhullar J, Boettcher M, Hempel M, Trah J, Reinshagen K. The Epidemiology behind Pectus Excavatum: Clinical Study and Review of the Literature. *Eur J Pediatr Surg*. 2022 Aug;32(4):316-320. doi: 10.1055/s-0041-1729898. Epub 2021 Jun 14. PMID: 34126636.

Le M, Grosse R, Elrod J, Klinke M, Reinshagen K, Boettcher M. Laparoscopic Subtotal Splenectomy in Children and Adolescents With Spherocytosis. *Dtsch Arztebl Int*. 2022 Dec 9;119(49):848-849. doi: 10.3238/arztebl.m2022.0288. PMID: 36814423; PMCID: PMC9981981.

Centrum für Genetische und Immun-vermittelte Nephropathien

Aypek H, Krisp C, Lu S, Liu S, Kylies D, Kretz O, Wu G, Moritz M, Amann K, Benz K, Tong P, Hu ZM, Alsulaiman SM, Khan AO, Grohmann M, Wagner T, Müller-Deile J, Schlüter H, Puelles VG, Bergmann C, Huber TB, Grahmmer F. Loss of the collagen IV modifier prolyl 3-hydroxylase 2 causes thin basement membrane nephropathy. *J Clin Invest*. 2022 May 2;132(9):e147253. doi: 10.1172/JCI147253. PMID: 35499085; PMCID: PMC9057608.

Muehlig AK, Gies S, Huber TB, Braun F. Collapsing Focal Segmental Glomerulosclerosis in Viral Infections. *Front Immunol*. 2022 Jan 13;12:800074. doi: 10.3389/fimmu.2021.800074. PMID: 35095882; PMCID: PMC8792967.

Centrum für Pädiatrische Immunologie

Schütze K, Groß M, Cornils K, Wustrau K, Schneppenheim S, Lenhartz H, Korenke GC, Janka G, Ledig S, Müller I, Ehl S, Lehmborg K. MAP kinase activating death domain deficiency is a novel cause of impaired lymphocyte cytotoxicity. *Blood Adv*. 2022 Oct 7;bloodadvances.2022008195. doi: 10.1182/bloodadvances.2022008195.

Bossung V, Lupatsii M, Dashdorj L, Tassiello O, Jonassen S, Pagel J, Demmert M, Wolf EA, Rody A, Waschina S, Graspeuntner S, Rupp J, Härtel C. Timing of antimicrobial prophylaxis for cesarean section is critical for gut microbiome development in term born infants. *Gut Microbes*. 2022 Jan-Dec;14(1):2038855. doi: 10.1080/19490976.2022.2038855.



Centrum für pulmonal-arterielle Hypertonie

Hoeper MM, Pausch C, Olsson KM, Huscher D, Pittrow D, Grünig E, Staehler G, Vizza CD, Gall H, Distler O, Opitz C, Gibbs JSR, Delcroix M, Ghofrani HA, Park DH, Ewert R, Kaemmerer H, Kabitz HJ, Skowasch D, Behr J, Milger K, Halank M, Wilkens H, Seyfarth HJ, Held M, Dumitrescu D, Tsangaris I, Vonk-Noordegraaf A, Ulrich S, Klose H, Claussen M, Lange TJ, Rosenkranz S. COMPERA 2.0: a refined four-stratum risk assessment model for pulmonary arterial hypertension. *Eur Respir J.* 2022 Jul 7;60(1):2102311. doi: 10.1183/13993003.02311-2021. PMID: 34737226; PMCID: PMC9260123.

Eichstaedt CA, Saßmannshausen Z, Shaukat M, Cao D, Xanthouli P, Gall H, Sommer N, Ghofrani HA, Seyfarth HJ, Lerche M, Halank M, Kleymann J, Benjamin N, Harutyunova S, Egenlauf B, Milger K, Rosenkranz S, Ewert R, Klose H, Hoeper MM, Olsson KM, Lankeit M, Lange TJ, Hinderhofer K, Grünig E. Gene panel diagnostics reveals new pathogenic variants in pulmonary arterial hypertension. *Respir Res.* 2022 Mar 27;23(1):74. doi: 10.1186/s12931-022-01987-x. PMID: 35346192; PMCID: PMC8962083.

Hoeper MM, Pausch C, Grünig E, Staehler G, Huscher D, Pittrow D, Olsson KM, Vizza CD, Gall H, Distler O, Opitz C, Gibbs JSR, Delcroix M, Ghofrani HA, Rosenkranz S, Park DH, Ewert R, Kaemmerer H, Lange TJ, Kabitz HJ, Skowasch D, Skride A, Claussen M, Behr J, Milger K, Halank M, Wilkens H, Seyfarth HJ, Held M, Dumitrescu D, Tsangaris I, Vonk-Noordegraaf A, Ulrich S, Klose H. Temporal trends in pulmonary arterial hypertension: results from the COMPERA registry. *Eur Respir J.* 2022 Jun 2;59(6):2102024. doi: 10.1183/13993003.02024-2021. PMID: 34675047; PMCID: PMC9160392.

Centrum für Seltene Bewegungsstörungen

Herrmann H, Gelderblom M, Bester M, Deininger N, Schütze T, Hidding U, Gross C, Buena-Atienza E, Dufke C, Gerloff C, Haack TB, Zittel S. Multisystemic neurodegeneration caused by biallelic pentanucleotide expansions in RFC1. *Parkinsonism and Rel Dis* 2022. 95:54-56.

Sadeghihassanabadi F, Misselhorn J, Gerloff C, Zittel S. Optimizing the Montage for Cerebellar Transcranial Alternating Current Stimulation (tACS): a Combined Computational and Experimental Study. *J Neurol Eng.* 2022. 4;19 (2).

Diaw SH, Ganos C, Zittel S, Kulikovskaja L, Westenberge A, Vos M, Lohmann K, Dulovic-Mahlow M. Mutant WDR45 leads to altered ferritinophagy in α -synuclein protein-associated neurodegeneration. *Int J Mol Sci* 2022. 23(17):9524.

**Contergansprechstunde Hamburg**

NA

Interdisziplinäres Transgender Versorgungszentrum

Nieder, T. O., Renner, J., Zapf, A., Sehner, S., Hot, A., König, H.-H., Dams, J., Grochtdreis, T., Briken, P., & Dekker, A. (2022). Interdisciplinary, internet-based trans health care (i*TransHealth): Study protocol for a randomised controlled trial. *BMJ Open*, 12(2), e045980. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2020-045980>

Gieles, N. C., van de Grift, T. C., Elaut, E., Heylens, G., Becker-Hebly, I., Nieder, T. O., Laan, E. T. M., & Kreukels, B. P. C. (2022). Pleasure please! Sexual pleasure and influencing factors in transgender persons: An ENIGI follow-up study. *International Journal of Transgender Health*. <https://doi.org/10.1080/26895269.2022.2028693>

Renner, J., Täuber, L., & Nieder, T. O. (2022). Need for Inclusive Consideration of Transgender and Gender Diverse People in E-Health Services: A Systematic Review. *Journal of Clinical Medicine*, 11(4). <https://doi.org/10.3390/jcm11041090>

Internationales Centrum für Achalasie und Andere Funktionelle Ösophaguserkrankungen

Repici A, Capogreco A, Spadaccini M, Maselli R, Galtieri PA, Fugazza A, Carrara S, Colombo M, Schachschal G, Creutzfeldt A, Aslam SP, Alkandari A, Bhandari P, Meining A, Hassan C, Rösch T. Cold versus hot EMR for large duodenal adenomas. *Gut.* 2022 Sep;71(9):1763-1765. doi: 10.1136/gutjnl-2022-327171. Epub 2022 Jul 4. PMID: 35788060.

Schmitz R, Werner R, Repici A, Bisschops R, Meining A, Zornow M, Messmann H, Hassan C, Sharma P, Rösch T. Artificial intelligence in GI endoscopy: stumbling blocks, gold standards and the role of endoscopy societies. *Gut.* 2022 Mar;71(3):451-454. doi: 10.1136/gutjnl-2020-323115. Epub 2021 Jan 21. PMID: 33479051.

Ehlken H, Schmitz R, Riethdorf S, Riethdorf L, Krause J, Karstens KF, Schrader J, Viol F, Giannou A, Sterlacci W, Vieth M, Clauditz T, Kähler C, Mann O, Izbicki JR, Huber S, Pantel K, Rösch T. Possible tumour cell reimplantation during curative endoscopic therapy of superficial Barrett's carcinoma. *Gut.* 2022 Feb;71(2):277-286. doi: 10.1136/gutjnl-2020-322723. Epub 2021 Jan 13. PMID: 33441377.

Internationales Centrum für Angeborene Stoffwechselkrankheiten

Burton BK, Hermida Á, Bélanger-Quintana A, Bell H, Bjoraker KJ, Christ SE, Grant ML, Harding CO, Huijbregts SCJ, Longo N, McNutt MC 2nd, Nguyen-Driver MD, Santos Pessoa AL, Rocha JC, Sacharow S, Sanchez-Valle A,



Sivri HS, Vockley J, Walterfang M, Whittle S, Muntau AC. Management of early treated adolescents and young adults with phenylketonuria: Development of international consensus recommendations using a modified Delphi approach. *Mol Genet Metab.* 2022 Sep-Oct;137(1-2):114-126. doi: 10.1016/j.ymgme.2022.07.012. Epub 2022 Jul 29. PMID: 36027720.

Murko S, Aseman AD, Reinhardt F, Gramer G, Okun JG, Mütze U, Santer R. Neonatal screening for isovaleric aciduria: Reducing the increasingly high false-positive rate in Germany. *JIMD Rep.* 2022 Oct 28;64(1):114-120. doi: 10.1002/jimd.12345. PMID: 36636590; PMCID: PMC9830014.

Reischl-Hajjabadi AT, Garbade SF, Feyh P, Weiss KH, Mütze U, Kölker S, Hoffmann GF, Gramer G. Maternal Vitamin B12 Deficiency Detected by Newborn Screening-Evaluation of Causes and Characteristics. *Nutrients.* 2022 Sep 13;14(18):3767. doi: 10.3390/nu14183767. PMID: 36145143; PMCID: PMC9505342.

Internationales Centrum für Lysosomale Speicherkrankheiten

Muschol N, Giugliani R, Jones SA, Muenzer J, Smith NJC, Whitley CB, Donnell M, Drake E, Elvidge K, Melton L, O'Neill C; MPS III Guideline Development Group. Sanfilippo syndrome: consensus guidelines for clinical care. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Oct 27;17(1):391. doi: 10.1186/s13023-022-02484-6. PMID: 36303195; PMCID: PMC9612603.

Dulz S, Schwering C, Wildner J, Spartalis C, Schuettauf F, Bartsch U, Wibbeler E, Nickel M, Spitzer MS, Atiskova Y, Schulz A. Ongoing retinal degeneration despite intravitreal enzyme replacement therapy with cerliponase alfa in late-infantile neuronal ceroid lipofuscinosis type 2 (CLN2 disease). *Br J Ophthalmol.* 2022: 10.1136/bjo-2022-321260. Epub ahead of print. PMID: 35772852.

Schoenmakers DH, Beerepoot S, van den Berg S, Adang L, Bley A, Boelens JJ, Fumagalli F, Goettsch WG, Grønberg S, Groeschel S, van Hasselt PM, Hollak CEM, Lindemans C, Mochel F, Mol PGM, Sevin C, Zerem A, Schöls L, Wolf NI. Modified Delphi procedure-based expert consensus on endpoints for an international disease registry for Metachromatic Leukodystrophy: The European Metachromatic Leukodystrophy initiative (MLDi). *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Feb 14;17(1):48. doi: 10.1186/s13023-022-02189-w. PMID: 35164810; PMCID: PMC8842918.

Richards CM, Jabs S, Qiao W, Varanese LD, Schweizer M, Mosen PR, Riley NM, Klüssendorf M, Zengel JR, Flynn RA, Rustagi A, Widen JC, Peters CE, Ooi YS, Xie X, Shi PY, Bartenschlager R, Puschnik AS, Bogoy M, Bertozzi CR, Blish CA, Winter D, Nagamine CM, Braluk T, Carette JE. The human disease gene LYSET is essential for lysosomal enzyme transport and viral infection. *Science.* 2022 Oct 7;378(6615):eabn5648. doi: 10.1126/science.abn5648. Epub 2022 Oct 7. PMID: 36074821; PMCID: PMC9547973.



Holling T, Bhavani GS, von Elsner L, Shah H, Kausthubham N, Bhattacharyya SS, Shukla A, Mortier GR, Schinke T, Danyukova T, Pohl S, Kutsche K, Girisha KM. A homozygous hypomorphic BNIP1 variant causes an increase in autophagosomes and reduced autophagic flux and results in a spondylo-epiphyseal dysplasia. *Hum Mutat.* 2022 May;43(5):625-642. doi: 10.1002/humu.24368. Epub 2022 Mar 21. PMID: 35266227.

Internationales Centrum für Marfan-Syndrom und genetisch bedingte thorakale Aorten-Syndrome

Spanos K, Kodolitsch Y, Detter NC, Panuccio G, Rohlfes F, Eleshra A, Köbel T. Endovascular treatment of aortic aneurysms and dissections in patients with genetically triggered aortic diseases. *Semin Vasc Surg.* 2022 Sep;35(3):320-333. doi: 10.1053/j.semvascsurg.2022.06.001. Epub 2022 Jul 5. PMID: 36153073.

Kallenbach K, Berger T, Bürger T, Eggebrecht H, Harringer W, Helmberger T, Heringlake M, Karck M, Kodolitsch YV, Schürholz T, Tengg-Kobligk HV, Blödt S, Czerny M. Behandlung der Thorakalen Aortendissektion Typ A. *Thorac Cardiovasc Surg.* 2022 Dec;70(5):S107-S126. doi: 10.1055/s-0042-1758358. Epub 2022 Dec 26. PMID: 36572054.

Internationales Centrum für Zerebrale Vaskulitiden

NA

Multidisziplinäres Centrum für Maligne Keimzelltumore des Mannes

Ashley S, Shilhan D, Battye M, Meyer C, Mancini M, Ayres B, Muneer A, Albersen M, Feitz W, Langenhuijsen JF, Sangar V. Clinical performance in ERN eUROGEN for penile, testicular, adrenal and soft tissue cancers. *Eur J Surg Oncol.* 2022 Mar;48(3):680-686.

Nestler T, Schmelz H, Müller AC, Seidel C. Multimodale Therapie des Hodentumors: wann Chemotherapie, Operation oder Strahlentherapie? [Multimodal treatment of testicular cancer: chemotherapy, surgery or radiotherapy?]. *Urologie.* 2022 Dec;61(12):1315-1323. German. doi: 10.1007/s00120-022-01953-x. Epub 2022 Oct 12. PMID: 36224397.

Paulsen FO, Seidel C. Editorial Comment to Phase II trial of nivolumab monotherapy and biomarker screening in patients with chemo-refractory germ cell tumors. *Int J Urol.* 2022 Jul;29(7):747. doi: 10.1111/iju.14949. Epub 2022 May 31. PMID: 35640915.

Nationales Centrum für Seltene Muskuloskeletale Erkrankungen

Oheim R, Tsourdi E, Seefried L, Beller G, Schubach M, Vettorazzi E, Stürznickel J, Rolvien T, Ehmke N, Delsmann



A, Genest F, Krüger U, Zemojtel T, Barvencik F, Schinke T, Jakob F, Hofbauer LC, Mundlos S, Kornak U. Genetic Diagnostics in Routine Osteological Assessment of Adult Low Bone Mass Disorders. *J Clin Endocrinol Metab.* 2022 Jun 16;107(7):e3048-e3057.

Stürznickel J, Heider F, Delsmann A, Gödel M, Grünhagen J, Huber TB, Kornak U, Amling M, Oheim R. Clinical Spectrum of Hereditary Hypophosphatemic Rickets With Hypercalciuria (HHRH). *J Bone Miner Res.* 2022 Aug;37(8):1580-1591.

Zimmerman K, Liu X, von Kroge S, Stabach P, Lester ER, Chu EY, Srivastava S, Somerman MJ, Tommasini SM, Busse B, Schinke T, Carpen-ter TO, Oheim R, Braddock DT. Catalysis-Independent ENPP1 Protein Signaling Regulates Mammalian Bone Mass. *J Bone Miner Res.* 2022 Sep;37(9):1733-1749.

Neuroendokrine Tumore (NET) Centrum Hamburg

Viol F, Sipos B, Fahl M, Clauditz TS, Amin T, Kriegs M, Nieser M, Izbicki JR, Huber S, Lohse AW, Schrader J. Novel preclinical gastroentero-pancreatic neuroendocrine neoplasia models demonstrate the feasibility of mutation-based targeted therapy. *Cell Oncol (Dordr).* 2022 Dec;45(6):1401-1419. doi: 10.1007/s13402-022-00727-z. Epub 2022 Oct 21. PMID: 36269546; PMCID: PMC9747820.

Amin T, Viol F, Krause J, Fahl M, Eggers C, Awwad F, Schmidt B, Benten D, Ungefroren H, Fraune C, Clauditz TS, Sauter G, Izbicki JR, Lohse AW, Huber S, Schrader J. Cancer-Associated Fibroblasts Induce Proliferation and Therapeutic Resistance to Everolimus in Neuroendocrine Tumors through STAT3 Activation. *Neuroendocrinology.* 2023;113(5):501-518. doi: 10.1159/000528539. Epub 2022 Dec 6. PMID: 36473454.

Awwad F, Ozga AK, Amin T, Schlueter C, Kailani S, Perez D, Wolter S, Sauter G, Izbicki J, Lohse AW, Schrader J. Metabolic Syndrome Is Associated with Impaired Survival after Surgery for Pancreatic Neuroendocrine Tumors. *Neuroendocrinology.* 2022;112(12):1225-1236. doi: 10.1159/000524366. Epub 2022 Mar 30. PMID: 35354139.

Neurofibromatose Centrum Hamburg

Ristow I, Madesta F, Well L, Shenan F, Wright F, Molwitz I, Farschtschi S, Bannas P, Adam G, Mautner VF, Werner R, Salamon J. Evaluation of magnetic resonance imaging-based radiomics characteristics for differentiation of benign and malignant peripheral nerve sheath tumors in neurofibromatosis type 1. *Neuro Oncol.* 2022 Oct 3;24(10):1790-1798. doi: 10.1093/neuonc/noac100. PMID: 35426432; PMCID: PMC9527508.

Versorgungszentrum für Hämophilie

Holstein K, Le Quellec S, Klamroth R, Batorova A, Holme PA, Jiménez-Yuste V, Astermark J. Immune tolerance →

induction in the era of emicizumab - still the first choice for patients with haemophilia A and inhibitors? *Haemophilia.* 2022 Mar;28(2):215-222.

Holstein K, Witt L, Matysiak A, Schmidt C, Barvencik F, Amling M, Rolvien T, Langer F. The Bone Microarchitecture Deficit in Patients with Hemophilia Is Influenced by Arthropathy, Hepatitis C Infection, and Physical Activity. *Thromb Haemost.* 2022 May;122(5):692-702.

GEPHARD Investigators; Contributors.; Contributors to the cross-sectional analysis.; Study commission. A Cross-sectional Analysis of Treatment in PUPs in 2021 in Germany - First Data from the GEPHARD Study Group. *Hamostaseologie.* 2022 Oct;42(5 01):S24-S31. Epub 2022 Oct 26. Erratum in: *Hamostaseologie.* 2022 Oct;42(5 01)

YAEL-Centrum für Autoimmune Lebererkrankungen

Pape S, Snijders RJ, Gevers TJ, Chazouilleres O, Dalekos GN, Hirschfield GM, Lenzi M, Trauner M, Manns MP, Vierling JM, Montano-Loza AJ, Lohse AW, Schramm C, Drenth JP, Heneghan MA; International Autoimmune Hepatitis Group (IAIHG) collaborators. Systematic re-view of response criteria and endpoints in autoimmune hepatitis by the International Autoimmune Hepatitis Group. *J Hepatol* 2022 Jan 20;S0168-8278(22)00012-5. doi: 10.1016/j.jhep.2021.12.041.

Müller AL, Casar C, Preti M, Krzikalla D, Gottwick C, Averhoff P, Rosenstiel P, Gelderblom M, Altfeld M, Lohse AW, Steinmann S, Sebode M, Krause J, Schwinge D, Schramm C, Carambia A, Herkel J. Inflammatory type 2 conventional dendritic cells contribute to murine and human cholangitis. *J Hepatol* 2022 Jul 4;S0168-8278(22)02923-3. doi: 10.1016/j.jhep.2022.06.025.

Federici S, Kredo-Russo S, Valdés-Mas R, Kviatcovsky D, Weinstock E, Matiuhin Y, Silberberg Y, Atarashi K, Furui-chi M, Oka A, Liu B, Fi-belman M, Weiner IN, Khabra E, Cullin N, Ben-Yishai N, Inbar D, Ben-David H, Nicenboim J, Kowalsman N, Lieb W, Kario E, Cohen T, Geffen YF, Zelcbuch L, Cohen A, Rappo U, Gahali-Sass I, Golembo M, Lev V, Dori-Bachash M, Shapiro H, Moresi C, Cuevas-Sierra A, Mo-hapatra G, Kern L, Zheng D, Nobs SP, Suez J, Stettner N, Harmelin A, Zak N, Puttagunta S, Bassan M, Honda K, Sokol H, Bang C, Franke A, Schramm C, Maharshak N, Sartor RB, Sorek R, Elinav E. Targeted suppression of human IBD-associated gut microbiota commensals by phage consortia for treatment of intestinal inflammation. *Cell* 2022;185,2879-2898

Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen (A- Zentrum)

Rillig F*, Grütters A*, Bäumer T*, Hoffmann GF, Choukair D, Berner R, Lee-Kirsch MA, Mücke M, Grasemann C, Ripke A, Zeltner L, Müller G, Glauch M, Graessner H, Hauck F, Klein C, Nöthen MM, Riess O, Mundlos S, Meitinger T, Kurt T, Wainwright KL, Schmitt J, Schramm C*, Krude H*. The Interdisciplinary Diagnosis of Rare Diseases-Results of the Translate-NAMSE Project. *Dtsch Arztebl Int* 2022 Jul 11;(Forthcoming):arztebl.m2022.0219. doi: 10.3238/arztebl.m2022.0219.

