

Zentrum für Seltene Erkrankungen ZSE Jena

Qualitätsbericht 2025

Dr. Annekathrin Rödiger
Sprecherin des ZSE

Dr. Dr. Alexander Schulz
Sprecher des ZSE

Prof. Dr. Christian Hübner
Lenkungskreis des ZSE

Prof. Dr. Peter Huppke
Lenkungskreis des ZSE

Prof. Dr. Christian Geis
Lenkungskreis des ZSE

Prof. Dr. Till Milde
Lenkungskreis des ZSE

Prof. Dr. Gerd Fabian Volk
Lenkungskreis des ZSE

Astrid van der Wall
Geschäftsführung



Inhalt

1. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Jena im Überblick	4
1.1 Aufbau und Organisation	5
1.2 A-Zentrum	5
1.2 B-Zentren, Leitungen sowie beteiligte Kliniken und Institute des UKJ	6
2. Zahlen und Statistik	8
2.1 Entwicklung der Anfragen an das A-Zentrum	8
3. Patientenversorgung	8
3.1 Patientenversorgungspfad	8
3.2 Sprechstunden	10
3.3 Interdisziplinäre Fallkonferenzen	12
3.4 Humangenetische Analysen	13
3.5 Zusammenarbeit mit der Klinik für Psychosomatik und Psychotherapie	13
3.6 Vernetzung	13
3.7 Archivierung	14
4. Modellvorhaben Genomsequenzierung	14
5. Netzwerke und Information	14
5.1 Kooperationen des ZSE	14
5.2 Vernetzung mit anderen ZSE in Deutschland	14
5.3 wissenschaftlich-fachliche Netzwerke	15
5.4 Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe	15
5.5 Fortbildungs- und Informationsveranstaltungen	15
5.6 Öffentlichkeitsarbeit	17
6. Qualitätsmanagement und Zertifizierung	17
6.1 Qualitätsmanagementsystem und Zertifizierung	17
6.2 Interne Maßnahmen zur Qualitätssicherung (PDCA-Zyklus)	18
7. Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren	19
8. Klinische Studien	24
Untersuchungen zur Pathophysiologie GMPPA- und GMPPB-assoziiierter Erkrankungen	24
Pathophysiologie eines autosomal rezessiv erblichen Krankheitsbildes aufgrund eines Funktionsverlusts von SLC4A10	24
Untersuchungen zur Pathogenese von REEP1- und REEP2-assoziierten Axonopathien	24
8. Registerarbeit	31
9. Wissenschaftliche Publikationen	32

Hinweis: Der besseren Lesbarkeit wegen wird im Bericht nur die männliche Form verwendet. Es sind stets männliche und weibliche sowie diverse Personen gemeint und angesprochen.

1. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Jena im Überblick

In Deutschland leiden nach Angaben des Nationalen Aktionsbündnisses für seltene Erkrankungen (NAMSE) rund vier Millionen Menschen an seltenen Erkrankungen. Allein in Thüringen gibt es rechnerisch 40.000 Betroffene. Aktuell werden rund 8.000 Erkrankungen als „selten“ eingestuft. Eine Erkrankung gilt als „selten“ wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. Betroffene suchen oft bei einer Vielzahl von Ärzten Hilfe, bevor im besten Fall eine Diagnose gestellt werden und im weiteren Verlauf die Behandlung angestoßen werden kann.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) am Universitätsklinikum Jena (UKJ) bringt Ratsuchende (Patienten, Angehörige und Behandler) mit den Spezialisten am UKJ, aber auch mit Experten an anderen Kliniken oder niedergelassenen Ärzten in Thüringen und angrenzenden Regionen zusammen. Es ist die einzige Anlaufstelle dieser Art im Freistaat Thüringen und eines von bundesweit 36 Zentren für Seltene Erkrankungen. Die elf Fachzentren des ZSE bieten zahlreiche Spezialsprechstunden. Für die genetische Diagnostik und Beratung der Patienten und im Modellvorhaben Genomsequenzierung arbeitet das ZSE eng mit dem Institut für Humangenetik zusammen. Die Klinik für Psychosomatik und Psychotherapie kooperiert eng mit dem ZSE Jena mit dem Ziel einer schnellen Diagnosefindung der Patienten.

1.1 Aufbau und Organisation

Das ZSE (A-Zentrum) wurde am 15.12.2015 als eine Einrichtung des Universitätsklinikums Jena gegründet. Im Berichtszeitraum waren neun Fachzentren (B-Zentren) im ZSE integriert. Die Koordination der Fachzentren wird vom A-Zentrum übernommen. In den Versorgungseinrichtungen des ZSE Jena wurden im Jahr 2025 6.255 Patienten und Patientinnen stationär mit einer seltenen Erkrankung versorgt.

In das ZSE Jena wurden im Jahr 2025 die Kindernephrologie und die Erwachsenenephrologie als Zentrum B11_Seltene nephrologische Erkrankungen neu aufgenommen. Außerdem wurde das Zentrum B5_Seltene periphere Nervenerkrankungen restrukturiert in zwei eigenständige Zentren B5_Mitteldeutsches Kopfschmerzszentrum und B10_Fazialis-Nerv-Zentrum. Das Zentrum B7_Seltene Bindegewbserkrankungen wurde umbenannt in B7_Seltene rheumatische und immunologische Erkrankungen, um die Arbeitsschwerpunkte der beteiligten Versorgungseinheiten zu präzisieren.

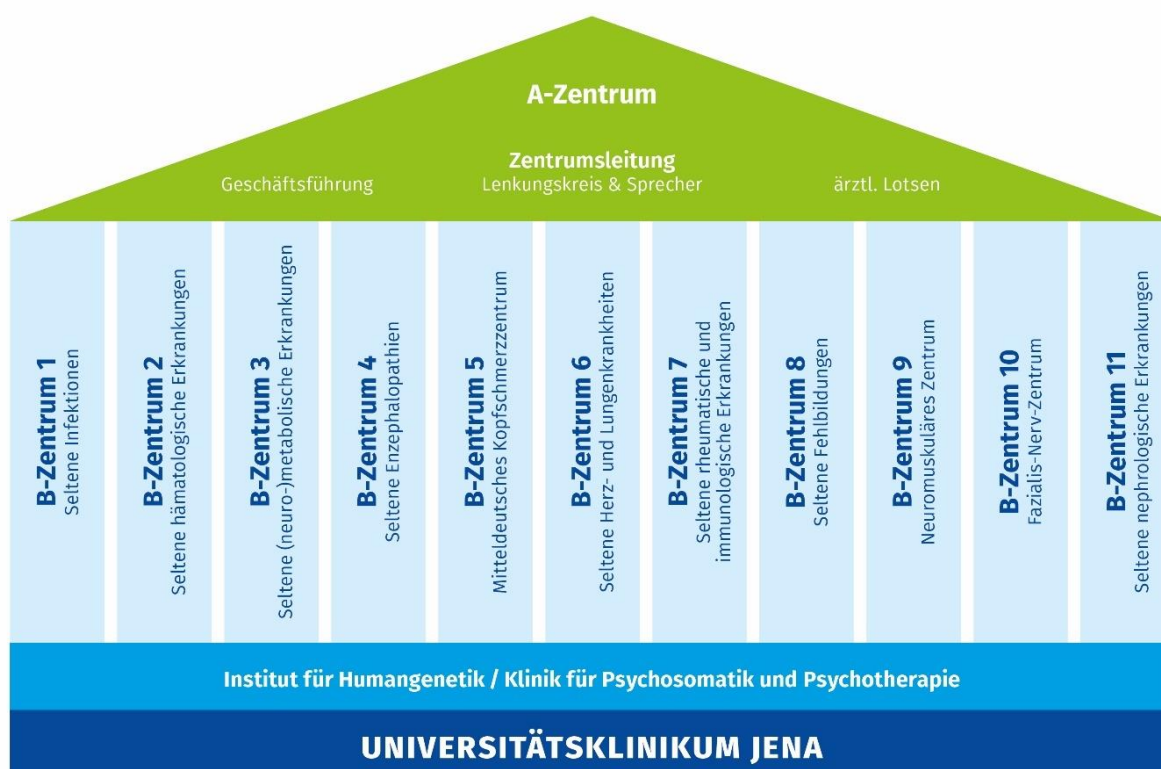


Abbildung 1 Organigramm des ZSE Jena

1.2 A-Zentrum

Das A-Zentrum fungiert als übergeordnete Koordinationsstruktur für die elf integrierten B-Zentren und als Anlaufstelle für Ratsuchende (Patienten, Angehörige und Behandler) ohne gesicherte Diagnose. Die ärztlichen Lotsen nehmen werktäglich Anfragen der Ratsuchenden entgegen, sehen die zugesendeten Erhebungsbögen und Befunde ein und koordiniert das weitere Vorgehen. Ratsuchende können bei vorhandener Fachexpertise sowohl an ein B-Zentrum am UKJ als auch an ein anderes B-Zentrum deutschlandweit vermittelt werden. Des Weiteren werden

ausgesuchte Fälle zunächst in einer interdisziplinären Fallkonferenz aus Spezialisten mehrerer Fachbereiche besprochen.

Das Team im A-Zentrum umfasst aktuell:

<u>Sprecher:</u>	OÄ Dr. med. Annekathrin Rödiger Dr. med. Dr. rer. nat. Alexander Schulz (seit Januar 2025)
<u>Lenkungskreis:</u>	Prof. Dr. med. Christian Hübner Prof. Dr. med. Peter Huppke Prof. Dr. med. Christian Geis Prof. Dr. Till Milde Prof. Dr. Gerd Fabian Volk
<u>Ärztliche Lotsen:</u>	OÄ Dr. med. Annekathrin Rödiger (50 %) OA Dr. med. Dr. rer. nat. Alexander Schulz (50 %, seit Januar 2025) Azra Safdari (100 %, seit Mai 2025)
<u>Geschäftsführung:</u>	Dipl.-Biol. Astrid van der Wall
<u>Patientenkoordinatorin:</u>	Barbara Wolfram (seit Mai 2025)

1.2 B-Zentren, Leitungen sowie beteiligte Kliniken und Institute des UKJ

Jedes Fach- oder B-Zentrum des ZSE wird durch einen Leiter und mind. einen Stellvertreter geführt. In der Regel finden sich in jedem B-Zentrum Vertreter der Erwachsenen- und der Kindermedizin. Im ZSE Jena kooperieren drei Institute und zehn Kliniken des UKJ miteinander, um Patienten mit Seltenen Erkrankungen schnellst möglich einer gesicherten Diagnose zuzuführen und zu behandeln.

B-Zentrum 1 Seltene Infektionen: Leiter Prof. Dr. Sebastian Weis/Prof. Dr. Mathias Pletz (Inst. f. Infektionsmedizin und Krankenhaushygiene), stellv. Leiter OA Dr. Steffen Reinsch (Klinik f. Kinder- und Jugendmedizin, Gastroenterologie)

B-Zentrum 2 Seltene hämatologische Erkrankungen: Leiter OA Dr. Karim Kentouche (Klinik f. Kinder- und Jugendmedizin, Onkologie), stellv. Leiterin OÄ Dr. Kristina Schilling (Klinik f. Innere Medizin II, Hämostaseologie)

B-Zentrum 3 Seltene (neuro-)metabolische Erkrankungen: Leiter OA Dr. Ralf Husain (Klinik f. Neuropädiatrie, SPZ), stellv. Leiter OÄ Dr. Almut Fritsch (Klinik für Neurologie, Fabry-Zentrum), Dr. S. Schmidt, PD Dr. Dr. N. Müller (Klinik für Innere Medizin III, Endokrinologie)

B-Zentrum 4 Seltene Enzephalopathien: Leiter Prof. Dr. Peter Huppke (Klinik f. Neuropädiatrie Direktor), stellv. Leiter Prof. C. Geis (Klinik f. Neurologie, Direktor)

B-Zentrum 5 Mitteldeutsches Kopfschmerzszentrum: Leiter OA Dr. Peter Storch (Klinik f. Neurologie), stellv. Leiter Prof. Dr. Gerd Fabian Volk (Klinik f. Hals-, Nasen und Ohrenheilkunde)

B-Zentrum 6 Seltene Herz- und Lungenkrankheiten: Leiter OA Michael Lorenz (Klinik f. Kinder- und Jugendmedizin, Mukoviszidosezentrum), stellv. Leiter OA Dr. Julian Westphal (Klinik für Innere Medizin I)

B-Zentrum 7 Seltene rheumatologische und immunologische Erkrankungen: Leiter: OA Dr. Martin Scholten (Klinik f. Kinder- Jugendmedizin, Rheumatologie), stellv. Leiter Prof. Dr. Dr. Alexander Pfeil (Klinik für Innere Medizin III, Rheumazentrum), Dr. Karim Kentouche (Klinik f. Kinder- und Jugendmedizin)

B-Zentrum 8 Seltene Fehlbildungen: Leiterin: Prof. Dr. Felicitas Eckoldt (Klinik für Kinderchirurgie, Direktorin), stellv. Leiter: Prof. Dr. Hans-Joachim Mentzel (Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie, Kinderradiologie), Prof. Dr. Hans Proquitté (Klinik f. Kinder- und Jugendmedizin, Neonatologie), Prof. Dr. Ekkehard Schleußner (Klinik für Geburtshilfe, Direktor)

B-Zentrum 9 Neuromuskuläre Erkrankungen: Leiterin Dr. Annekathrin Rödiger (Klinik für Neurologie), stellv. Leiter Dr. Robert Steinbach (Klinik f. Neurologie)

B-Zentrum 10 Fazialis-Nerv-Zentrum: Leiter Prof. Dr. Gerd Fabian Volk ((Klinik f. Hals-, Nasen und Ohrenheilkunde), stellv. Leiter: Prof. Dr. Carsten Klingner (Klinik für Neurologie)

B-Zentrum 11 Seltene nephrologische Erkrankungen: Leitung Prof. Dr. Martin Busch (Klinik für Innere Medizin III) & PD Dr. Ulrike John-Kroegel (Klinik f. Kinder- und Jugendmedizin), stellv. Leitung Dr. Johannes Ruhe (Klinik für Innere Medizin III) & Dr. Melanie Rohmann (Klinik f. Kinder- und Jugendmedizin)

Die elf B-Zentren gehören zu den folgenden Kliniken und Instituten am UKJ:

- Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie – Sektion Kinderradiologie
- Institut für Infektionsmedizin und Krankenhaushygiene
- Klinik für Geburtsmedizin
- Klinik für Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde
- Klinik für Innere Medizin I - Kardiologie
- Klinik für Innere Medizin II – Abteilung Hämatologie und Internistische Onkologie
- Klinik für Innere Medizin III – FB Nephrologie, FB Rheumatologie/Osteologie und FB Endokrinologie/ Stoffwechselerkrankungen
- Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
- Klinik für Kinderchirurgie
- Klinik für Neurologie
- Klinik für Neuropädiatrie

Als übergeordnete Organisationseinheiten sind außerdem das Institut für Humangenetik und die Klinik für Psychosomatik und Psychotherapie integraler Bestandteil des ZSE Jena

2. Zahlen und Statistik

2.1 Entwicklung der Anfragen an das A-Zentrum

Die Anzahl der Anfragen an das A-Zentrum konnte in den letzten Jahren kontinuierlich gesteigert werden. Besonders stark fiel der Anstieg im Vergleich der Jahre 2023 und 2024 auf. Hier erfolgte mit einer Steigerung der Anfragen von 60 (2023) auf 92 (2024) ein Zuwachs von über 50 %. In 2025 erfolgte abermals eine Steigerung auf inzwischen 143 Fälle. Dies v.a. auf eine vermehrte Aktivität bei Veranstaltungen, Fortbildungen und in der Öffentlichkeitsarbeit zurückzuführen.

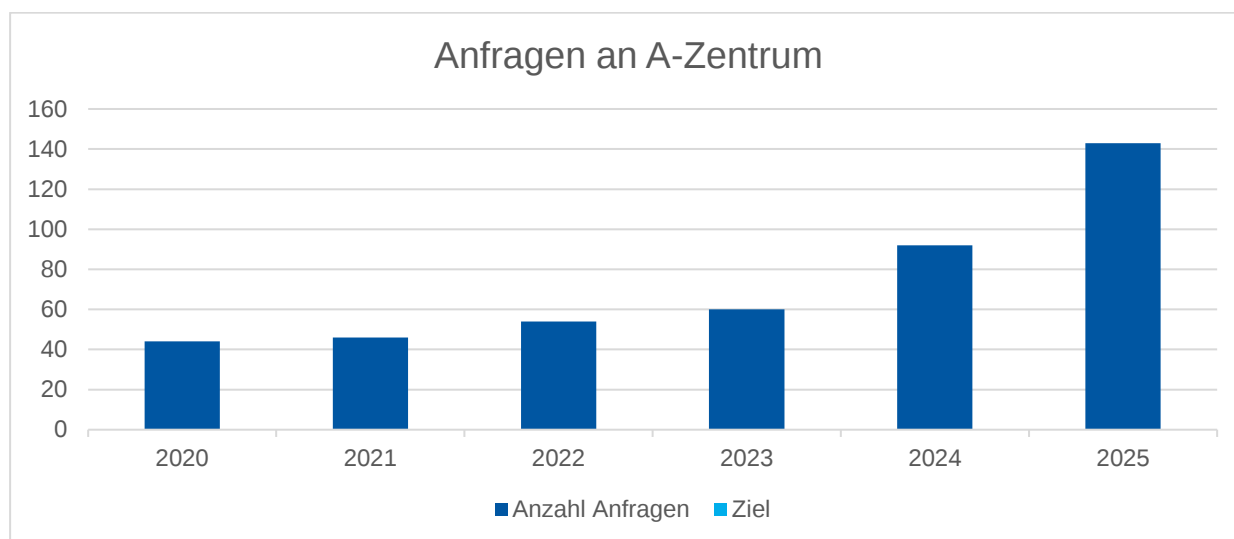


Abbildung 2: Entwicklung der Anfragen an das A-Zentrum 2020-2024

3. Patientenversorgung

Die Patientenversorgung im A-Zentrum wurde im Laufe des Jahres 2024 vollständig neu strukturiert und organisiert. Ziel der Patientenversorgung im A-Zentrum ist eine möglichst schnelle Diagnosefindung für die Ratsuchenden und Weiterleitung an ein passendes Fachzentrum (B-Zentrum) im UKJ oder an einem anderen ZSE in Deutschland. Wichtiges Hilfsmittel für das Finden des passenden Fachzentrums ist der [SE-Atlas](#), in dem auch das ZSE Jena und seine B-Zentren verzeichnet sind.

3.1 Patientenversorgungspfad

Seit Anfang 2024 erfolgt die Versorgung der Patienten ohne gesicherte Diagnose im A-Zentrum entlang eines definierten Patientenversorgungspfades. Dieser sieht u.a. interdisziplinäre Fallkonferenzen, Spezialdiagnostik, Sprechstunden und die Nachverfolgung ungeklärter Fälle vor.

Am Anfang des Prozesses steht die Aufnahme des Patienten mittels eines Fragebogens, der durch den Patienten auszufüllen ist. Nach Sichtung sämtlicher Vorbefunde und zur Verfügung stehender Unterlagen werden alle relevanten Informationen in einem ZSE-Aufnahmebogen zusammengefasst und durch die ärztlichen Lotsen beurteilt. Nach Durchlaufen des

Patientenpfades und mit Abschluss des Falles im ZSE erhält jeder Patient einen Abschlussbericht in Form eines Briefes.

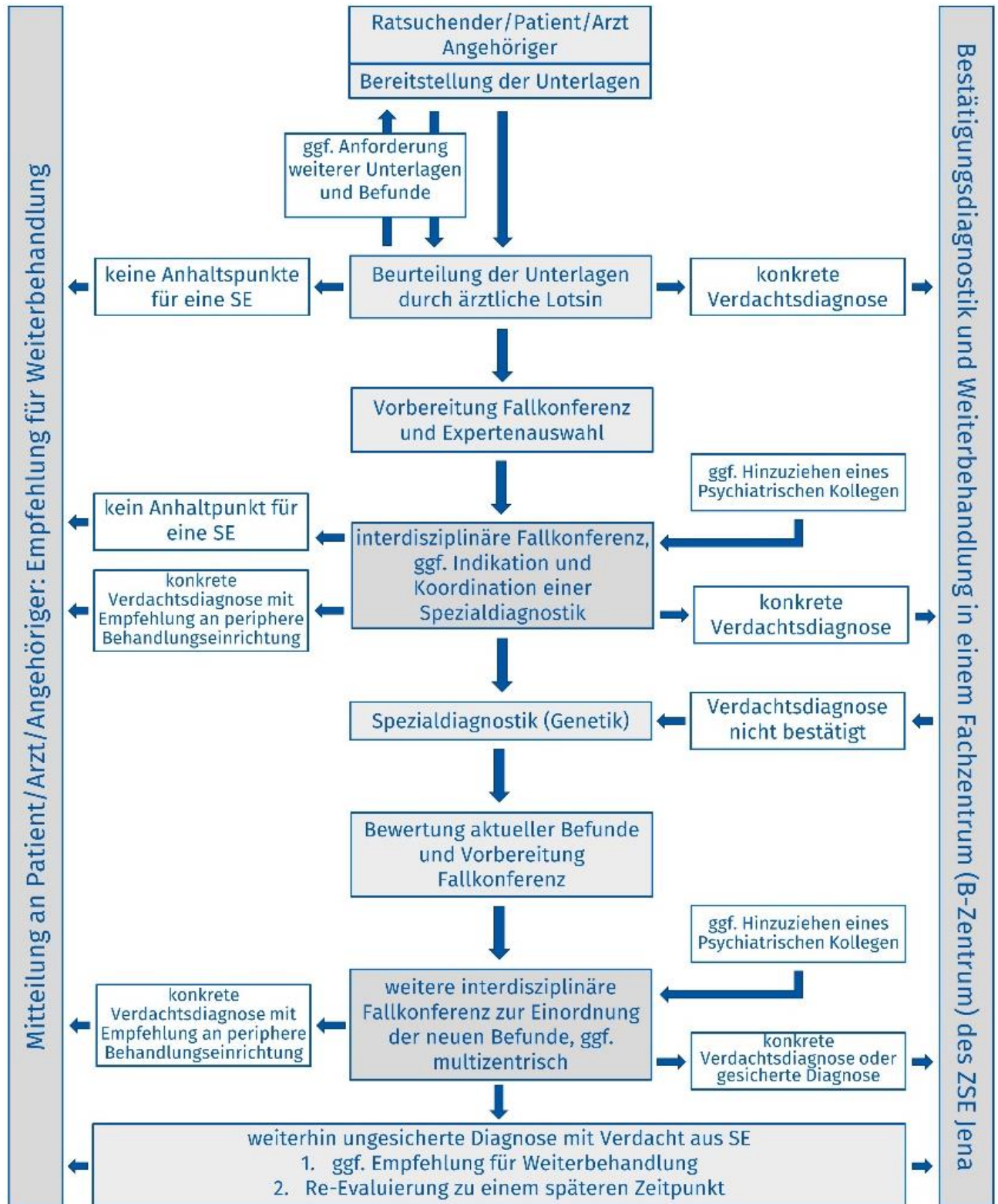


Abbildung 3: Der Patientenversorgungspfad im ZSE Jena

3.2 Sprechstunden

Zur schnelleren Diagnosefindung und gemäß den Zentrumsregeln des G-BA wurde für die Patienten des A-Zentrums eine Sprechstunde eingerichtet. An vier Stunden in der Woche ist ein ärztlicher Lotse in einer telefonischen Sprechstunde direkt erreichbar. Hinzu kommen Video-Sprechstunden nach Bedarf. Seit Mitte 2024 wurde auch eine Präsenz-Sprechstunde etabliert, in die besonders schwierige Fälle eingeladen werden. Das A-Zentrum führte im Jahr 2025 40 telefonische und 30 vor Ort-Sprechstunden durch.

Patienten mit einer gesicherten Diagnose werden in den Spezialsprechstunden der integrierten B-Zentren versorgt. Hier wird ggf. eine weiterführende Diagnostik durchgeführt und die Therapie der Patienten geplant.

Tabelle 1: Spezialsprechstunden der B-Zentren im ZSE Jena

B1_Seltene Infektionen	
Infektiologische Ambulanz	Montag bis Donnerstag 9:00 - 15:00 Uhr
Ambulanz für pädiatrische Gastroenterologie und Hepatologie	Montag, Mittwoch, Donnerstag, Freitag 7:30 - 15:30 Uhr Dienstag 8:00 - 13:30 Uhr
B2_Seltene hämatologische Erkrankungen	
Ambulanz für pädiatrische Hämatologie/ Onkologie und Stammzelltransplantation	Montag bis Freitag 9:30 - 14:00 Uhr
Gerinnungssprechstunde/Hämostaseologie	Montag - Freitag 7:30 - 15:30 Uhr
B3_Seltene (neuro-)metabolische Erkrankungen	
Pädiatrisches Stoffwechselzentrum Thüringen	Dienstag und Donnerstag nach Vereinbarung
Spezialambulanz Endokrinologie Kinder	Montag - Freitag 8:00 - 13:00 Uhr
Spezialambulanz Endokrinologie Erwachsene	Montag – Freitag nach Vereinbarung
Morbus Fabry-Zentrum	Montag, Mittwoch, Freitag: 8:00 - 14:00 Uhr
B4_Seltene Enzephalopathien	
Sozialpädiatrisches Zentrum (SPZ)	Montag 9:00 - 15:00 Uhr
Neuroimmunologische Ambulanz	Montag von 8:00 - 12:00 Uhr und von 13:30 - 15:30 Uhr Mittwoch von 8:00 - 11:00 Uhr Freitag von 8:00 - 12:00 Uhr
B5_Seltene periphere Nervenerkrankungen	
Mitteldeutsches Kopfschmerzzentrum	Montag - Freitag 8:00 - 12:30 Uhr

B6_Seltene Herz- und Lungenkrankheiten

Mukoviszidose Ambulanz	Mo - Fr 7:30 - 8: 30 Uhr, Mo - Do 14 - 15 Uhr
Ambulanz pulmonale Hypertonien	Montag - Freitag 7:00 - 15:00 Uhr
Ambulanz Kardiomyopathien	
Lipidambulanz	

B7_Seltene rheumatologische und immunologische Erkrankungen

Spezialambulanz pädiatrische Rheumatologie	Freitag 7:30 - 15:00 Uhr
Rheumatologische Ambulanz Erwachsene	Nach Vereinbarung

B8_Seltene (angeborene) Fehlbildungen

Ambulanz Kinderchirurgie	Montag - Freitag 8:00 - 15:00 Uhr
Ambulanz Kinderradiologie	Montag - Freitag 8:00 - 15:00 Uhr
Sprechstunde Geburtsmedizin	Montag von 9:00 - 14:30 Uhr Dienstag von 8:30 - 16:00 Uhr Mittwoch von 8:00 - 16:00 Uhr Donnerstag von 8:30 - 16:00 Uhr Freitag von 8:30 - 13:00 Uhr

B9_Neuromuskuläres Zentrum

Neuromuskuläre und Motoneuronenambulanz	Montag - Freitag 8:00 - 14:00 Uhr
Pädiatrisches Stoffwechselzentrum Thüringen	Dienstag und Donnerstag nach Vereinbarung

B10_Fazialis-Nerv-Zentrum

Fazialis-Nerv-Zentrum	Dienstag 8:00 - 15:00 h
-----------------------	-------------------------

B11_Seltene nephrologische Erkrankungen

Nephrologische Spezialsprechstunde Erwachsene	Montag – Freitag 8:00 – 13:00 h
Nierentransplantationssprechstunde Erwachsene	Montag – Freitag 8:00 – 13:00 h
Nephrologische Spezialsprechstunde Kinder	Montag 14:00 - 16:30 Uhr Dienstag 9:00 - 13:00 Uhr Mittwoch 10:00 - 14:00 Uhr Donnerstag 9:00 - 13:00 Uhr Freitag 9:00 - 13:00 Uhr

3.3 Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Für ungeklärte Fälle werden im ZSE Jena interdisziplinäre Fallkonferenzen etabliert. Diese sind als Fortbildungsveranstaltungen bei der LÄK Thüringen anerkannt und fanden im Jahr 2025 sechs Mal statt. Es nahmen durchschnittlich 15 Teilnehmer aus den unterschiedlichsten Kliniken des UKJ teil. In jeder Konferenz wurden 2-3 Fälle, insgesamt 12, des ZSE diskutiert.

Darüber hinaus trifft sich das interdisziplinäre ZSE-Team 14-tägig zur Fallkonferenz für neue Fälle im ZSE. Im Jahr 2025 wurden 21 dieser Fallkonferenzen durchgeführt. Darüber hinaus findet in Zusammenarbeit mit dem Institut für Humangenetik wöchentlich bis 14-tägig das humangenetische Board zur Besprechung humangenetischer Befunde statt. In diesem Board werden auch neue Fälle in das Modellvorhaben Genomsequenzierung eingeschlossen und abschließend besprochen. Im Jahr 2025 fanden 28 humangenetische Boards statt.

Neben dem A- Zentrum führen auch die integrierten B-Zentren regelmäßig Fallkonferenzen durch. Hierzu gehören die Befunddiskussion und Empfehlungen für weitere diagnostische und/oder therapeutische Maßnahmen Insgesamt wurden im ZSE Jena im A-Zentrum und den integrierten B-Zentren im Jahr 2025 zusammen 184 Fallkonferenzen durchgeführt.

Insgesamt ergeben sich die folgenden regelmäßigen Fallkonferenzen im ZSE Jena:

Tabelle 2: Regelmäßige Fallkonferenzen im ZSE Jena

Durchführendes Zentrum	Bezeichnung	Termin(e)
A-Zentrum	Interdisziplinäre Fallkonferenz	2025 6 mal jährlich, online per WebEx, anerkannt durch die LÄK Thüringen
A-Zentrum	Humangenetisches Board	14-tägig in Präsenz, in 2025 28 mal durchgeführt
A-Zentrum	Interdisziplinäre ZSE-Fallkonferenz	Wöchentlich in Präsenz im interdisziplinären Team des ZSE, in 2025 insgesamt 21 mal durchgeführt
B1_Seltene Infektionen	CED-Board	2 mal monatlich, Präsenz, in 2025 22 mal durchgeführt
B1_Seltene Infektionen	CED-Board Endoskopie	alle 2 Monate, in 2025 5 mal durchgeführt
B1_Seltene Infektionen	Qualitätszirkel pädiatrische Gasroenterologie	2 mal jährlich, Thüringen-weit, anerkannt durch die LÄK Thüringen
B1_Seltene Infektionen	Video-Fallkonferenzen Infektiologie	bei Bedarf, in 2025 9 mal durchgeführt
B4_Seltene Enzephalopathien	Fallkonferenzen DRN_Pädiatrische Neuroinflammation	4 mal jährlich, seit Mitte 2024, anerkannt durch die LÄK Thüringen
B5_Mitteldeutsches Kopfschmerzszentrum	Fallkonferenzen Kopfschmerzszentrum	bei Bedarf, in 2025 5 mal durchgeführt

B6_Seltene Herz- und Lungenerkrankungen	Fallkonferenzen CF	bei Bedarf, in 2025 2 mal durchgeführt
B8_Seltene (angeborene) Fehlbildungen/Klinik für Geburtsmedizin	Perinataalkonferenz	Monatlich montags, 9 Termine in 2025, online per Zoom; anerkannt durch die LÄK Thüringen
B8_Seltene (angeborene) Fehlbildungen/Klinik für Kinderchirurgie	Fallkonferenz Kinderchirurgie	3 mal in 2025
B10_Fazialis-Nerv-Zentrum	Fallkonferenzen FNZ	14-tägig, 20 mal in 2025 durchgeführt
B11_Seltene nephrologische Erkrankungen	Kindernephro-Board	Monatlich, in 2025 13 mal durchgeführt
B11_Seltene nephrologische Erkrankungen	MMC Board	Monatlich und nach Bedarf, in 2025 14 mal durchgeführt

3.4 Humangenetische Analysen

Im Jahr 2025 wurden 312 Whole Exome Sequenzierungen (2024: 299) bei Patienten mit unklarer Diagnose durchgeführt und ausgewertet. Erstmals wurden im Jahr 2025 im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung auch Whole Genome Sequenzierungen durchgeführt und ausgewertet. Hier wurden 77 Fälle sequenziert. Es ist davon auszugehen, dass circa 20-30 % der Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose nach Durchlaufen humangenetischer Spezialdiagnostik eine gesicherte Diagnose erhalten.

3.5 Zusammenarbeit mit der Klinik für Psychosomatik und Psychotherapie

Das Projekt [ZSE-DUO](#) zeigt eindrucksvoll, dass Patienten mit einer Seltenen Erkrankung schneller zu einer Diagnose geführt werden können, wenn in den Lotsen- und Diagnoseprozess ärztliche Kollegen der Psychotherapie eingebunden sind. Das ZSE Jena ist daher auf die Klinik für Psychosomatik und Psychotherapie zugegangen, um diese in das ZSE einzubinden. Es konnte eine Kooperationsvereinbarung in Form eines Letters of Commitment erreicht werden. Seit März 2024 nehmen deshalb Vertreter der Klinik für Psychosomatik und Psychotherapie an den interdisziplinären Fallkonferenzen des ZSE teil.

3.6 Vernetzung

Steht nach Diagnosestellung kein passendes Versorgungsangebot am UKJ zur Verfügung, werden die Patienten an andere ZSE in Deutschland überwiesen. Wichtiges Recherchetool für das Finden einer passenden Versorgungseinrichtung ist der [SE-Atlas](#). Außerdem sind die ZSE in Deutschland durch regelmäßige Lotsentreffen (sechs Mal jährlich) im Kontakt und tauschen sich zu allgemeinen Themen der Patientenversorgung aus. Ärztliche Lotsen und Geschäftsführung des ZSE Jena nehmen regelmäßig an diesen Treffen teil.

3.7 Archivierung

Für abgeschlossene Fälle wurde im ZSE ein Archivsystem aufgebaut. In dieses wurden im Laufe des Jahres alle Fälle aus den Jahren 2020-2023 überführt, soweit die Unterlagen vorlagen. Ab dem Jahrgang 2025 finden sich die Unterlagen vollständig im Archiv.

4. Modellvorhaben Genomsequenzierung

Prof. Dr. Hübner, Direktor des Instituts für Humangenetik, konnte die Teilnahme am Modellvorhaben Genomsequenzierung (MV GenomSEQ nach § 64e SGB V) sowohl für onkologische als auch für Seltene Erkrankungen einwerben. Im ZSE Jena wurden die notwendigen Prozesse für Patienten mit einer Seltenen Erkrankung entwickelt und implementiert. Dies betrifft v.a. die Anmeldung der Patienten zum Modellvorhaben durch den behandelnden Arzt, die Besprechung der angemeldeten Patienten in einer interdisziplinären Fallkonferenz, die Dokumentation der an einen klinischen Datenknoten zu übermittelnden Daten, die digitale Bereitstellung der zu übermittelnden Daten zur Übertragung an den klinischen Datenknoten durch das Datenintegrationszentrum (DIZ). Im Jahr 2025 konnten bereits 62 Patienten und Patientinnen mit dem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung in das Modellvorhaben eingeschlossen werden, 23 davon haben den gesamten Prozess im ZSE bereits durchlaufen und eine humangenetische Beratung erhalten.

5. Netzwerke und Information

5.1 Kooperationen des ZSE

Das ZSE Jena unterhält Kooperationen zu über 60 Partnern in ganz Deutschland. Regional liegt der Schwerpunkt in Thüringen, Sachsen, Sachsen-Anhalt und Nordbayern. Die Zusammenarbeit umfasst zuweisende Kliniken, niedergelassene Ärzte, ZAM und MVZ, Rehabilitationskliniken und Selbsthilfeorganisationen.

Neben der Zuweisung und Übernahme von Patienten organisieren die A- und B-Zentren des ZSE mit den Partnern Fortbildungen sowie Informations- und Patientenveranstaltungen.

5.2 Vernetzung mit anderen ZSE in Deutschland

Die ZSE in Deutschland sind über die **AG ZSE** miteinander vernetzt und stehen im engen Austausch. Vertreter des ZSE Jena nehmen regelmäßig an den Treffen der AG ZSE (zwei Mal jährlich) teil. Im Juni 2024 fand ein Präsenztreffen in Würzburg statt. Das ZSE Jena war durch die Geschäftsführung vertreten.

Die ärztlichen Lotsen des ZSE Jena nehmen regelmäßig an den Treffen der ärztlichen Koordinatoren des ZSEs in Deutschland teil. Diese finden alle zwei Monate online statt.

5.3 wissenschaftlich-fachliche Netzwerke

Schon in den Vorjahren waren Beteiligte des ZSE Jena in Deutschen Referenznetzwerken aktiv. Dies gilt für Herrn Michael Lorenz (Leiter Mukoviszidosezentrum/B6_Seltene Herz- und Lungenkrankheiten) im DRN-Lunge und für Herrn Prof. Dr. Fabian Volk (Leiter Fazialis-Nerv-Zentrum/B5_Seltene periphere Nervenerkrankungen) im CRANIO-Net. In diesem Referenznetzwerk hat Herr Prof. Dr. Volk im Jahr 2024 zudem die Koordination der Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen übernommen.

Bereits im Vorjahr wurde das German Network for Research on Autoimmune Encephalitis (GENERATE) gegründet. Hier finden sich 130 Versorgungseinrichtungen an 83 Standorten in D, A und CH zusammen. Prof. Dr. Christian Geis (Mitglied im Lenkungskreis des ZSE) ist hier Mitinitiator sowie Vorstand und Schatzmeister im GENERATE e.V.

Seit Januar 2024 gibt es das Deutsche Referenznetzwerk Varianten der Geschlechtsentwicklung (DRN-DSD). Hier ist das Zentrum B8_Seltene angeborene Fehlbildungen unter der Federführung von Frau Prof. Dr. Felicitas Eckoldt Mitglied.

Herr Prof. Dr. Peter Huppke (Mitglied im Lenkungskreis des ZSE und Leiter des Zentrums B4_Seltene Enzephalopathien) gründete im Sommer 2024 das Deutsche Referenznetzwerk für Seltene pädiatrische Neuroinflammation (DRN-Neuroinflammation). Die Eintragung in den SE-Atlas ist in Vorbereitung.

5.4 Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe

Sowohl das A-Zentrum als auch die B-Zentren arbeiten zusammen mit verschiedenen Gruppen der Patientenselbsthilfe. So organisierte die Geschäftsführung des A-Zentrums zusammen mit dem ACHSE e.V. zum Tag der Seltenen Erkrankungen eine Kunstaussstellung in der Magistrale des ZSE. Neuromuskuläres Zentrum (B9), Mukoviszidosezentrum (B6) und Fazialis-Nerv-Zentrum (B5) organisierten im letzten Jahr gemeinsame Veranstaltungen mit Vertretern der Selbsthilfe, um nur einige zu nennen.

5.5 Fortbildungs- und Informationsveranstaltungen

Das ZSE und die beteiligten B-Zentren organisierten im Jahr 2025 die folgenden Fortbildungs- und Informationsveranstaltungen:

Tabelle 3: Fortbildungs- und Informationsveranstaltungen im ZSE Jena in 2024

*Veranstaltungen gemeinsam mit Patientenorganisationen

** durch die LÄK Thüringen als Fortbildungsveranstaltung anerkannt

*** Veranstaltungen gesponsert durch Industrie- oder andere Drittmittel

Datum	Veranstaltung	Beteiligte Zentren
20. Februar 2025	Interdisziplinäre Fallkonferenz: Falldiskussion über Fälle aus dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Jena (online)**	A-Zentrum
06. März 2025	7. Nephrologischer Stammtisch***	B11
15. März 2025	Patientenforum Aktiv gegen Kopfschmerzen und Migräne*	B5
24. April 2025	Interdisziplinäre Fallkonferenz: Falldiskussion über Fälle aus dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Jena (online)**	A-Zentrum
04. Juni 2025	Jena Neuroscience Lectures: Prof. Marco Rust, Inst. Of Physiological Chemistry Marburg (Präsenz)**	Inst. f. Humangenetik, B4
14. Juni 2025	Fortbildung Kopfschmerz***	B5
19. Juni 2025	Interdisziplinäre Fallkonferenz: Falldiskussion über Fälle aus dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Jena (online)**	A-Zentrum
26. Juni 2025	5. Jenaer Fazialis-Nerv-Tag (Präsenz und online)*/**	A-Zentrum, Fazialis-Nerv-Zentrum (B10)
21. August 2025	Interdisziplinäre Fallkonferenz: Falldiskussion über Fälle aus dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Jena (online)**	A-Zentrum
12. September 2025	Jahrestagung der AGS-Eltern- und Patienteninitiative*	B8
01. Oktober 2025	Jena Neuroscience Lectures: Prof. Martin Kerschensteiner, Inst. Of Clinical Neuroimmunology München (Präsenz)**	Inst. f. Humangenetik, B4
22. Oktober 2025	5. Symposium des ZSE in Präsenz und online, Thema: Tumordispositionssyndrome (Präsenz und online)**	A-Zentrum
26. Oktober 2025	Interdisziplinäre Fallkonferenz: Falldiskussion über Fälle aus dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Jena (online)**	A-Zentrum
27.-30. Oktober 2025	Summer School Infektiologie	B1
05. November 2025	Jena Neuroscience Lectures: Prof. Marlene Bartos, Inst. Of Physiology, Cellular and Systemic Neurophysiology Freiburg (Präsenz)	Inst. f. Humangenetik, B4
06.-07. Nov. 2025	11. Neurolaryngology Workshop***	B10
06. November 2025	Neurolaryngology Workshop, online für CARNIO NET*	B10
13. November 2025	8. Nephrologischer Stammtisch***	B11

10. Dezember 2025	Jena Neuroscience Lectures: Prof. Markus Ott, Clinic and Policlinic for Neurology Halle-Wittenberg (Präsenz)	Inst. f. Humangenetik, B4
11. Dezember 2025	Workshop: Functional Electrical Stimulation in Facial Palsy*/**	B10
18. Dezember 2025	Interdisziplinäre Fallkonferenz: Falldiskussion über Fälle aus dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Jena (online)**	A-Zentrum

5.6 Öffentlichkeitsarbeit

Beginnend mit **dem Tag der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2025** wurde im ZSE eine intensive Öffentlichkeitsarbeit geleistet. Den Aktionstag nutze das ZSE für einen Infostand und in der Magistrale des UKJ. Außerdem wurde der Tag mit einer Pressemitteilung und Social Media Posts durch die Unternehmenskommunikation unterstützt.

Zum Symposium des ZSE am 22. Oktober 2025 wurden alle niedergelassenen Hausärzte, Kinderärzte, Neurologen, Endokrinologen, Gynäkologen und Pneumologen in Thüringen schriftlich eingeladen. Insgesamt wurden rund 1.200 Briefe versendet. Neben Programm und Einladung zum Symposium erhielten alle Adressaten einen Flyer des ZSE. Die Anfragen von niedergelassenen Ärzten an das A-Zentrum sind seitdem merklich gestiegen und spiegeln sich auch in den deutlich erhöhten Fallzahlen des A-Zentrums in Vergleich zu den Vorjahren wider.

Am **3. Dezember 2024** beteiligte sich das ZSE mit einem Infostand am **Tag der Menschen mit Behinderung** in der Magistrale des ZSE.

6. Qualitätsmanagement und Zertifizierung

6.1 Qualitätsmanagementsystem und Zertifizierung

Die Geschäftsführung baute in enger Zusammenarbeit mit dem zentralen Qualitätsmanagement des UKJ in der ersten Hälfte des Jahres 2024 das QM-System des ZSE auf. Dies war v.a. mit Blick auf die angestrebte NAMSE-Zertifizierung im November 2024 notwendig. Das ZSE Jena wurde am 26. November 2024 erfolgreich nach den Kriterien der NAMSE zertifiziert. Im November 2025 erfolgte die erfolgreiche Re-Zertifizierung.

Im Einzelnen umfasst der QM-Ordner des ZSE die folgenden Verfahren- und Arbeitsanweisungen sowie Aufgabenbeschreibungen, die für alle Beteiligten im zentralen QM-System des UKJ einsehbar sind:

Tabelle 4: interne Verfahrens- und Arbeitsanweisungen sowie Aufgabenbeschreibungen im Geltungsbereich des ZSE Jena

Geltungsbereich	Verfahrensanweisung (VA), Arbeitsanweisung (AV), Aufgabenbeschreibung (AB)
A-Zentrum	AB Ärztlicher Lotse
	AB Patientenkoordinator
	AB QM-Beauftragter
	AB Zentrumskoordinator
	AB Zentrumssprecher
	VA Mitgliederversammlung
	VA Zentrumsleitung
	VA Dokumentation von besonderen Aufgaben nach G-BA
	VA Fallkonferenz
	VA Nachverfolgung
	VA Patienten-Versorgungspfad
	VA ZSE Sprechstunde
	VA Psychosoziale Versorgung
	VA Patienten-Nachverfolgung
	VA Kernaufgaben ZSE
A-Zentrum/ Inst. f. Humangenetik	VA Genetische Diagnostik
Inst. f. Humangenetik	AA Aktenanlage
	AA Eingabe P Datenbank
	VA Befunderstellung
B9_Neuromuskuläres Zentrum	VA NMZ Sprechstunde

6.2 Interne Maßnahmen zur Qualitätssicherung (PDCA-Zyklus)

Neben dem Aufbau des QM-Systems finden im ZSE Jena mindestens alle drei Monate Qualitätszirkel in Form von Lenungskreissitzungen und wöchentlich der Jour fix im Team des A-Zentrums statt. Außerdem werden alle Mitglieder mind. einmal jährlich zur Mitgliederversammlung eingeladen. Die Termine vielen 2025 wie folgt.

Tabelle 5: Treffen zur Qualitätssicherung im ZSE Jena A-Zentrum 2024

Art des Treffens	Anzahl	Termine
Zentrumsleitungs-/Lenungskreistreffen	4	04.03., 03.06., 09.09., 02.12.25
Mitgliederversammlungen	1	22.10.2025
JF ZSE A-Zentrum	46	07.01., 14.01., 21.01., 28.01., 04.02., 11.02., 18.02., 25.02., 04.03., 11.03., 18.03., 25.03., 01.04., 08.04., 15.04., 22.04., 29.04., 06.05., 13.05., 20.05., 27.05., 10.06., 17.06., 24.06., 01.07., 08.07., 15.07., 05.08., 12.08., 19.08., 26.08., 02.09., 09.09., 16.09., 23.09., 30.09., 07.10., 21.10., 28.10., 04.11., 11.11., 18.11., 25.11., 09.12., 16.12.25

7. Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren

Die wissenschaftlichen und medizinischen Mitarbeiter ZSE Jena und seiner integrierten Fachzentren (B-Zentren) beteiligen sich an der Erstellung medizinischer Leitlinien. Hierbei handelt es sich um wissenschaftlich fundierte, praxisorientierte Handlungsempfehlungen, die auf Grundlage des aktuellen Standes der Wissenschaft in einem bestimmten Fachgebiet entwickelt wurden. Das Engagement der Fachexperten des ZSE ist in Tabelle 6 zusammengefasst.

Tabelle 6: Auflistung der Fachexperten aus dem ZSE, welche im Jahr 2024 an der Erstellung medizinischer Leitlinien beteiligt waren

B1_Seltene Infektionen			
Leitlinie	Federführende Fachgesellschaft	Stand der Leitlinie	Fachexperte des ZSE
<u>AWMF 020-013: S3-Leitlinie Epidemiologie, Diagnostik und Therapie erwachsener Patienten mit nosokomialer Pneumonie</u>	Deutsche Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin e.V. (DGP)	03/2024	Prof. Dr. Mathias Pletz, Inst. F. Infektionsmedizin und Krankenhaushygiene
<u>AWMF 020-020: S3-Leitlinie Behandlung von erwachsenen Patienten mit ambulant erworbener Pneumonie</u>	Deutsche Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin e.V. (DGP)	In Überarbeitung	Prof. Dr. Mathias Pletz, Inst. F. Infektionsmedizin und Krankenhaushygiene
<u>AWMF 020-027: S1-Leitlinie Long/ Post-COVID - Living Guideline</u>	Deutsche Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin e.V. (DGP)	05/2024 in Überarbeitung	Prof. Dr. Mathias Pletz, Inst. F. Infektionsmedizin und Krankenhaushygiene
<u>AWMF 020-030: S2k-Leitlinie Management erwachsener Patientinnen und Patienten mit Bronchiektasen-Erkrankung</u>	Deutsche Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin e.V. (DGP)	05/2024	Prof. Dr. Mathias Pletz, Inst. F. Infektionsmedizin und Krankenhaushygiene

<u>AWMF 079-001: Sepsis - Prävention, Diagnose, Therapie und Nachsorge</u>	Deutsche Sepsis-Gesellschaft e.V. (DSG)	04/2025	Prof. Dr. Mathias Pletz, Inst. F. Infektionsmedizin und Krankenhaushygiene
<u>AWMF 082-006: S2k-Leitlinie Kalkulierte parenterale Initialtherapie bakterieller Erkrankungen bei Erwachsenen</u>	Paul-Ehrlich-Gesellschaft für Infektionstherapie e.V. (PEG)	In Überarbeitung	Prof. Dr. Mathias Pletz, Inst. F. Infektionsmedizin und Krankenhaushygiene

B4_Seltene Enzephalopathien

Leitlinie	Federführende Fachgesellschaft	Stand der Leitlinie	Fachexperte des ZSE
<u>AWMF 030-050: S2k-Leitlinie Diagnose und Therapie der Multiplen Sklerose, Neuromyelitis Optica Spektrum und MOG-IgG-assoziierte Erkrankungen - Living Guideline</u>	Deutsche Gesellschaft für Neurologie e.V. (DGN)	01/2024 redaktionell überarbeitet, gültig bis 30.11.2025	Prof. Dr. Peter Huppke, Klinik f. Neuropädiatrie
<u>AWMF 022 – 014: S1-Leitlinie Pädiatrische Multiple Sklerose</u>	Gesellschaft für Neuropädiatrie e.V. (GNP)	04.12.23: korrigierte Langfassung (Version 5.2) eingestellt	Prof. Dr. Peter Huppke, Klinik f. Neuropädiatrie

B5_Mitteldeutsches Kopfschmerzzentrum

Leitlinie	Federführende Fachgesellschaft	Stand der Leitlinie	Fachexperte des ZSE
<u>AWMF 030-145: S2k-Leitlinie Palliativmedizinische Versorgung neurologischer Erkrankungen</u>	Dt. Gesellschaft für Neurologie (DGN)	Gültig bis 1.12.2027	Dr. Benjamin Ilse, Klinik für Neurologie

B6_Seltene Herz- und Lungenkrankheiten

Leitlinie	Federführende Fachgesellschaft	Stand der Leitlinie	Fachexperte des ZSE
<u>AWMF 026-024: S3-Leitlinie Mukoviszidose bei Kindern in den ersten beiden Lebensjahren, Diagnostik und Therapie</u>	Gesellschaft für Pädiatrische Pneumologie e.V. (GPP) Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ)	In Überarbeitung	Prof. Dr. Hans-Joachim Mentzel, IDIR Kinderradiologie

B7_Seltene rheumatologische und immunologische Erkrankungen

Leitlinie	Federführende Fachgesellschaft	Stand der Leitlinie	Fachexperte des ZSE
<u>AWMF 060-013: S3-Leitlinie Diagnosestellung und medikamentöse Therapie der Psoriasis Arthritis</u>	Deutsche Gesellschaft für Rheumatologie und Klinische Immunologie e.V. (DGRh)	In Überarbeitung	Prof. Dr. Alexander Pfeil, Klinik f. Innere Medizin III

B8_Seltene angeborene Fehlbildungen

Leitlinie	Federführende Fachgesellschaft	Stand der Leitlinie	Fachexperte des ZSE
<u>AWMF 006_022 S2k-Leitlinie Hodenhochstand - Maldescensus testis</u>	Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendchirurgie e.V. (DGKJCH)	In Überarbeitung	Prof. Dr. Hans-Joachim Mentzel, IDIR Kinderradiologie
<u>AWMF 006-102: S2k-Leitlinie Kindlicher Hydrozephalus</u>	Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendchirurgie e.V. (DGKJCH)	In Überarbeitung	Prof. Dr. Felicitas Eckoldt, Klinik f. Kinderchirurgie
<u>AWMF 015-052: S2k-Leitlinie Weibliche genitale Fehlbildungen</u>	Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V. (DGGG)	In Überarbeitung	Prof. Dr. Felicitas Eckoldt, Klinik f. Kinderchirurgie
<u>AWMF 022-008: S3-Leitlinie Diagnose und Therapie des Guillain-Barré Syndroms im Kindes- und Jugendalter (ICD-10: G61.0)</u>	Gesellschaft für Neuropädiatrie e.V. (GNP)	In Überarbeitung	Prof. Dr. Hans Proquitté, Klinik f- Kinder- und Jugendmedizin
<u>AWMF 024-024: S2k-Leitlinie Schlaganfall und Sinus-Venen-Thrombose des Neugeborenen</u>	Gesellschaft für Neonatologie und pädiatrische Intensivmedizin e.V. (GNPI)	Neuanmeldung	Prof. Dr. Hans Proquitté, Klinik f- Kinder- und Jugendmedizin
<u>AWMF 025-016: S2k-Leitlinie Sichelzellkrankheit</u>	Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH)	In Überarbeitung	Prof. Dr. Hans-Joachim Mentzel, IDIR Kinderradiologie
<u>AWMF 025-022: S1-Leitlinie Leitsymptome und Diagnostik der ZNS-Tumoren im Kindes- und Jugendalter</u>	Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH) Gesellschaft für Neuropädiatrie e.V. (GNP)	06/2024	Prof. Dr. Hans-Joachim Mentzel, IDIR Kinderradiologie

<u>AWMF 027-051: S2k-Leitlinie Down-Syndrom im Kindes- und Jugendalter</u>	Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ)	In Überarbeitung	Prof. Dr. Hans Proquitté, Klinik f- Kinder- und Jugendmedizin
<u>AWMF 027-068 S3-Leitlinie Diagnostik und Therapie von Hyperlipidämien bei Kindern und Jugendlichen</u>	Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ)	Geplante Fertigstellung 31.05.26	Prof. Dr. Hans-Joachim Mentzel, IDIR Kinderradiologie
<u>AWMF 043-051: S2k-Leitlinie Harnröhrenklappen</u>	Deutsche Gesellschaft für Urologie e.V. (DGU) Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendchirurgie e.V. (DGKJCH)	In Überarbeitung	Prof. Dr. Felicitas Eckoldt, Klinik f. Kinderchirurgie
<u>AWMF 043-057: S2k-Leitlinie Dilatation der oberen Harnwege: Diagnostik, Management und Therapie bei Nierenbeckendilatation / Ureteropelviner Stenose</u>	Deutsche Gesellschaft für Urologie e.V. (DGU)	Neuanmeldung	Prof. Dr. Felicitas Eckoldt, Klinik f. Kinderchirurgie
<u>AWMF 064-005 S1-Leitlinie Hämaturie bei Kindern und Jugendlichen - Bildgebende Diagnostik</u>	Gesellschaft für Pädiatrische Radiologie e.V. (GPR)	Geplante Fertigstellung 30.04.26	Prof. Dr. Hans-Joachim Mentzel, IDIR Kinderradiologie
<u>AWMF 064-006 S1-Leitlinie Harntraktdilatation bei Kindern - Bildgebende Diagnostik</u>	Gesellschaft für Pädiatrische Radiologie e.V. (GPR)	Geplante Fertigstellung 30.04.26	Prof. Dr. Hans-Joachim Mentzel, IDIR Kinderradiologie
<u>AWMF 064-018: S1-Leitlinie Ganzkörpermagnetresonanztomografie im Kindes- und Jugendalter</u>	Gesellschaft für Pädiatrische Radiologie e.V. (GPR)	10/2024 in Überarbeitung	Prof. Dr. Hans-Joachim Mentzel, IDIR Kinderradiologie
<u>AWMF 086-008 S2k-Leitlinie Schmerzen bei Hämophilie</u>	Gesellschaft für Thrombose- und Hämostaseforschung e.V. (GTH)	Geplante Fertigstellung 31.03.26	Prof. Dr. Hans-Joachim Mentzel, IDIR Kinderradiologie
<u>AWMF 089-003: S2k-Leitlinie Diagnostik und Therapie des primären Hyperparathyreoidismus</u>	Deutsche Gesellschaft für Endokrinologie e.V. (DGE)	Neuanmeldung	Prof. Dr. Felicitas Eckoldt, Klinik f. Kinderchirurgie
<u>AWMF 166-008 S2k-Leitlinie Vesikoureteraler Reflux im Kindesalter</u>	Gesellschaft für Pädiatrische Nephrologie e.V. (GPN)	Geplante Fertigstellung 31.12.27	Prof. Dr. Hans-Joachim Mentzel, IDIR Kinderradiologie

AWMF 174-001: S2k-Leitlinie
Varianten der
Geschlechtsdifferenzierung

Deutsche Gesellschaft für
pädiatrische und
adoleszente
Endokrinologie und
Diabetologie (DGPAED)
Deutsche Gesellschaft für
Urologie e.V. (DGU)
Deutsche Gesellschaft für
Kinder- und
Jugendchirurgie e.V.
(DGKJCH)

In
Überarbei-
tung

Prof. Dr. Felicitas Eckoldt,
Klinik f. Kinderchirurgie

AWMF 187-029: S2k-Leitlinie
Frakturen des distalen
Unterschenkels im Kindesalter

Deutsche Gesellschaft für
Orthopädie und
Unfallchirurgie e.V.
(DGOU)

In
Überarbei-
tung

Prof. Dr. Hans-Joachim
Mentzel, IDIR
Kinderradiologie

B10_Fazialis-Nerv-Zentrum

Leitlinie

Federführende Fachgesellschaft

Stand der Leitlinie

Fachexperte des ZSE

AWMF 007-120OL: S3-Leitlinie
Diagnostik und Therapie von
Speicheldrüsentumoren des
Kopfes

Deutsche Gesellschaft für
Mund-, Kiefer- und
Gesichtschirurgie e.V.
(DGMKG)
Deutsche Gesellschaft für
Hals-Nasen-Ohren-
Heilkunde, Kopf- und Hals-
Chirurgie e.V. (DGHNO-
KHC)

In
Fertigstel-
lung
12/2024

Prof. Dr. Orlando
Guntinas-Lichius; Klinik f-
Hals-, Nasen- und
Ohrenheilkunde

AWMF 017-025: S2k-Leitlinie
Obstruktive Sialadenitis

Deutsche Gesellschaft für
Hals-Nasen-Ohren-
Heilkunde, Kopf- und Hals-
Chirurgie e.V. (DGHNO-
KHC)

In
Überarbei-
tung

Prof. Dr. Orlando
Guntinas-Lichius; Klinik f-
Hals-, Nasen- und
Ohrenheilkunde

AWMF 017-082OL: S3-Leitlinie
Diagnostik, Therapie, Prävention
und Nachsorge des Oro- und
Hypopharynxkarzinoms

Deutsche Gesellschaft für
Hals-Nasen-Ohren-
Heilkunde, Kopf- und Hals-
Chirurgie e.V. (DGHNO-
KHC)
Deutsche Gesellschaft für
Radioonkologie e.V.
(DEGRO)

03/2024

Prof. Dr. Orlando
Guntinas-Lichius; Klinik f-
Hals-, Nasen- und
Ohrenheilkunde

B11_ Seltene nephrologische Erkrankungen			
Leitlinie	Federführende Fachgesellschaft	Stand der Leitlinie	Fachexperte des ZSE
<u>AWMF 166-005: S3-Leitlinie Abklärung der Mikro-Hämaturie bei Kindern und jungen Erwachsenen zur Früherkennung von Nierenerkrankungen</u>	Gesellschaft für Pädiatrische Nephrologie e.V. (GPN) Deutsche Gesellschaft für Nephrologie e.V. (DGfN)	Gültig bis 5.2.2027	Fr. PD Dr. Ulrike John-Kroegel, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
<u>AWMF 166-004: S2k-Leitlinie Harnwegsinfektionen im Kindesalter – Diagnostik, Therapie und Prophylaxe</u>	Gesellschaft für Pädiatrische Nephrologie e.V. (GPN) Deutsche Gesellschaft für Nephrologie e.V. (DGfN)	Gültig bis 22.8.2026	Fr. PD Dr. Ulrike John-Kroegel, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

8. Klinische Studien

Wenn möglich, werden Patienten, die an einer Seltenen Erkrankung leiden, in klinische Studien eingeschlossen. Die Entscheidung über den Einschluss in eine Studie fällt der behandelnde Arzt bzw. das behandelnde Fachzentrum.

Die Durchführung der Studien wird durch das klinische Studienzentrum unterstützt. Durch die Teilnahme an nationalen und internationalen Studien erhalten die Patienten Zugang zu innovativen Medikamenten und Therapieoptionen. Die Teilnahme an einer Studie setzt die schriftliche Einwilligung des Patienten voraus, die erst nach einer eingehenden Aufklärung und einer angemessenen Bedenkzeit erteilt werden kann. Tabelle 7 gibt einen Überblick über die an den Fachzentren durchgeführten Studien.

Tabelle 7: Klinische Studien in den Fachzentren des ZSE

A-Zentrum		
Kennnummer/ Akronym	Titel	Anmerkung
<u>DFG 504986145</u>	Untersuchungen zur Pathophysiologie GMPPA- und GMPPB-assoziiierter Erkrankungen	
<u>DFG 525280258</u>	Pathophysiologie eines autosomal rezessiv erblichen Krankheitsbildes aufgrund eines Funktionsverlusts von SLC4A10	ORPHA:664430 Neurologische Entwicklungsstörung-schlitzförmige laterale Hirnventrikel-Intelligenzminderung-Syndrom
<u>DFG 431954759</u>	Untersuchungen zur Pathogenese von REEP1- und REEP2-assoziierten Axonopathien	

<u>TreatHSP-Net</u>	Metabolomische Untersuchungen zu ausgewählten Mausmodellen für die hereditäre spastische Paraplegie (HSP)	CD-10 G11.4 / ORPHA:685 Hereditäre spastische Paraplegie
<u>ChromoSomics</u>	Sammlung und Charakterisierung von Fällen mit kleinen überzähligen Markerchromosomen zum Zweck einer Genotyp-Phänotyp-Korrelation	ORPHA:68335 seltene Chromosomenanomalie
	AURA: Autophagie – Recycling, Reparatur, Abwehr Promotionskolleg der Else Kröner Fresenius Stiftung	

B1_ Seltene Infektionen

Kennnummer/ Akronym	Titel	Anmerkung
<u>NCT02979951</u>	Fosfomycin i.v. for Treatment of Severely Infected Patients (FORTRESS)	Recruiting /Letzte Aktualisierung: 01.10.2024
<u>NCT02735707</u>	Randomized, Embedded, Multifactorial Adaptive Platform Trial for Community-Acquired Pneumonia (REMAP-CAP)	Recruiting /Letzte Aktualisierung: 12.07.2024

B2_ Seltene hämatologischer Erkrankungen

Kennnummer/ Akronym	Titel	Anmerkung
<u>NCT01949129</u>	Allogeneic Stem Cell Transplantation for Children and Adolescents With Acute Lymphoblastic Leukaemia	ICD-10 C91.0 / ORPHA: 513 akute lymphoblastische Leukämie Recruiting /Letzte Aktualisierung: 16.01.2024
<u>NCT03393975</u>	A Study of BAX 930 in Children, Teenagers, and Adults Born With Thrombotic Thrombocytopenic Purpura (TTP)	ICD-10 M31.1 / ORPHA: 54057 thrombotische thrombozytopenische Purpura completed/Letzte Aktualisierung: 09.02.2026
<u>NCT04683003</u>	A Study of TAK-755 in Participants With Congenital Thrombotic Thrombocytopenic Purpura	ICD-10 M31.1 / ORPHA: 93583 kongenitale thrombotisch-thrombozytopenische Purpura Recruiting /Letzte Aktualisierung: 22.04.2025

B3_Seltene (neuro-)metabolische Erkrankungen

Kennnummer/ Akronym	Titel	Anmerkung
<u>DRKS00012699</u>	Longitudinale Datensammlung zum Krankheitsverlauf von Patienten mit Spinaler Muskelatrophie: Die SMARtCARE Datenbank	ICD-10 G12.0 / ORPHA:83330 proximale Spinale Muskelatrophie Typ 1 Recruiting Studienstart 15.07.2018

B4_Seltene Enzephalopathien

Kennnummer/ Akronym	Titel	Anmerkung
<u>DRKS00017497</u> <u>NCT03993262</u>	Generate-Boost - A multicenter randomized, controlled, double-blinded trial to evaluate efficacy and safety of bortezomib in patients with severe autoimmune encephalitis	ORPHA: 622014 autoimmune Enzephalitis; PI: Prof. Dr. C. Geis Recruiting/Letzte Aktualisierung: 05.01.2026
<u>NCT05070858</u>	A Study to Test How Safe Pozelimab and Cemdisiran Combination Therapy and Cemdisiran Alone Are and How Well They Work in Adult Patients With Generalized Myasthenia Gravis (NIMBLE)	Orpha: 589 Myasthenia gravis Recruiting/Letzte Aktualisierung: 27.01.2025
<u>NCT06193889</u>	KYSA-6: A Study of Anti-CD19 Chimeric Antigen Receptor T-Cell Therapy, in Patients With Generalized Myasthenia Gravis	Orpha: 589 Myasthenia gravis Recruiting/Letzte Aktualisierung: 30.01.2026

B5_Mitteldeutsches Kopfschmerzzentrum

Kennnummer/ Akronym	Titel	Anmerkung
<u>EudraCT</u> <u>2021-003049-40</u>	Interventional, randomized, double-blind, parallel-group, placebo-controlled study of add-on eptinezumab treatment to brief educational intervention for the preventive treatment of migraine in patients with dual diagnosis of migraine and medication overuse headache	ORPHA:569 Migräne Recruiting
<u>DRKS00025961</u>	Prävention des Medikamentenübergebrauchs (MO) und des Kopfschmerzes durch Medikamentenübergebrauch (MOH): Eine randomisierte, kontrollierte, parallele,	ORPHA:569 Migräne Recruiting/Letzte Aktualisierung: 02.03.2026

multizentrische, prospektive Studie unter Verwendung einer mobilen Software

EudraCT:
2020-002470-27

A Phase 3, multicenter, open-label 52-week extension study to evaluate the longterm safety and tolerability of oral atogepant for the prevention of migraine in participants with chronic or episodic migraine

ORPHA:569 Migräne
Recruiting

B6_Seltene Herz- und Lungenkrankheiten

**Kennnummer/
Akronym**

Titel

Anmerkung

DRKS00025265

Einfluss der VA-ECMO in Kombination mit einem extrakorporalen Zytokin-Hämo-Adsorber auf kritisch kranke Patienten im kardiogenem Schock – eine prospektive, monozentrische, randomisiert-kontrollierte, verblindete klinische Studie.

ORPHA: 97292 kardiogener Schock
letzte Aktualisierung
27.01.2026, Recruiting

NCT03237494

TRAMmoniTTR Study Genetic Screening of an At-risk Population for HATTR and Monitoring of TTR Positive Subjects (TRAMmoniTTR)

ORPHA: 85451 ATTR-Kardiomyopathie
Letzte Aktualisierung:
29.06.2025

DRKS00024529

Pilotstudie zur Machbarkeit und Akzeptanz abdomineller MRT mit modernen Sequenzen bei Patienten mit Mukoviszidose

ORPHA: 586, zystische Fibrose
Recruiting

EudraCT 2021-000713-17

A Phase 3, Open-label Study Evaluating the Long-term Safety and Efficacy of VX-121 Combination Therapy in Subjects With Cystic Fibrosis

ORPHA: 586, zystische Fibrose
Recruiting

EudraCT 2021-000712-31

A Phase 3, Randomized, Double-blind, Controlled Study Evaluating the Efficacy and Safety of VX-121 Combination Therapy in Subjects With Cystic Fibrosis Who Are Heterozygous for F508del and a Minimal Function Mutation (F/MF)

ORPHA: 586, zystische Fibrose
Recruiting

EudraCT 2023-503290-38-00

Clairleaf TM: A study to test long-term treatment with BI 1291583 in people with bronchiectasis who took part in a previous study with this medicine

ORPHA: 586, zystische Fibrose
Recruiting

EudraCT 2022-502835-21-00

A study to test how well BI 1291583 is tolerated by people with cystic fibrosis bronchiectasis (ClairaflyTM)

ORPHA: 586, zystische Fibrose
Recruiting

EudraCT 2021-005914-33

A Phase 3 Open-label Study Evaluating the Longterm Safety and Efficacy of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor in Cystic Fibrosis Subjects With Non-F508del CFTR Genotypes

ORPHA: 586, zystische Fibrose
Recruiting

<u>EudraCT 2017-001379-21</u>	A Non-interventional Study in Germany and Austria to Describe the Standard of Care, Reasons for Changes in Cystic Fibrosis Therapy Decisions, and Healthcare Resource Utilization in F508del Homozygous Cystic Fibrosis Patients Who Initiated Orkambi® Treatment Between the Ages of 2 Through 11 Years	ORPHA: 586, zystische Fibrose Recruiting
<u>EudraCT 2016-001840-20</u>	A Multi-center, Human Factors Engineering (HFE) Usability Study in Cystic Fibrosis Patients to Validate the Approved Instructions for Use (IFU) of TOBI® Podhaler™ (Tobramycin Inhalation Powder)	ORPHA: 586, zystische Fibrose Recruiting
<u>CAR-CF</u>	Covid-19 Antibody Responses in Cystic Fibrosis (CAR-CF)	ORPHA: 586, zystische Fibrose Recruiting
<u>EXPOSURE</u>	Post-authorisation safety study (PASS): observational cohort study of PAH patients newly treated with either UPTRAVI (selexipag) or any other PAH-specific therapy, in clinical practice (EXPOSURE)	ORPHA:422, Recruiting

B8_Seltene (angeborene) Fehlbildungen

Kennnummer/ Akronym	Titel	Anmerkung
<u>NCT 05915026</u>	A multicenter, prospective, open-label study to evaluate the pharmacokinetics and safety of gadoquatane in pediatric participants (from birth to <18 years) undergoing contrast-enhanced magnetic resonance imaging (CE-MRI)	Completed/Letzte Aktualisierung: 01.08.2025

B9_Neuromuskuläres Zentrum

Kennnummer/ Akronym	Titel	Anmerkung
<u>EUDRA-CT 2021-005611-31</u>	DAZ-ALS (CORT113176-652): eine multizentrische, randomisierte, placebokontrollierte, doppelblinde Phase 2 Studie zur Bewertung der Sicherheit und Wirksamkeit von CORT113176 (Dazucorilant) bei Patienten mit amyotropher Lateralsklerose	ORPHA:803 ALS
<u>EUDRA-CT 2021-006511-29</u>	CARDINALS: eine randomisierte, placebokontrollierte, doppelblinde Phase 2-Parallel Studie zur Bewertung Sicherheit, Wirksamkeit, Verträglichkeit, PK und Biomarker Wirkungen von	ORPHA:803 ALS

	PTC857 bei erwachsenen Patienten mit amyotropher Lateralsklerose	
<u>EUDRA-CT</u> <u>2020-003272-41</u>	NIMBLE: Wirksamkeit und Sicherheit der Kombinationstherapie aus Pozelimab und Cemdisiran bei Patienten mit symptomatischer, generalisierter Myasthenia Gravis	ORPHA:589 Myasthenia gravis
<u>EUDRA-CT</u> <u>2021-000249</u>	IMVT-1401-3101: eine randomisierte, placebokontrollierte, quadrupel-blinde Phase Phase 3-Studie zur Wirksamkeit und Sicherheit von Batoclimab bei Patienten mit generalisierter Myasthenia Gravis	ORPHA:589 Myasthenia gravis
<u>NCT06193889</u>	KYV101-006: eine multizentrische, open-label Phase 2-Studie mit autologen Anti-CD19-CAR-T-Zellen bei therapierefraktärer generalisierter Myasthenia gravis	ORPHA:589 Myasthenia gravis
<u>NCT 06280079</u>	LIPCAL-ALS-II: Efficacy, Safety, and Tolerability of Ultra-high-caloric, Fatty Diet (UFD) in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS)	ORPHA:803 ALS Interventionsstudie
<u>NCT06298565</u>	ARGX-113-PASS-2208: A Non-interventional, Post authorisation Safety Study of Patients Treated With Efgartigimod Alfa (Argenx)	
<u>SMARtCARE</u>	Verlaufsbeobachtung und Therapieevaluation bei Spinaler Muskelatrophie (Universität Freiburg)	ORPHA:803 ALS Registerstudie
<u>JENALS</u>	überregionales Register zur Verlaufsbeobachtung von Patienten mit Motoneuronerkrankungen inkl. Biomarkersammlung	Registerstudie
<u>MND-Net</u>	: nationales Register zur Verlaufbeobachtung von Patienten mit Motoneuronerkrankungen inkl. Biodatenbank (Leitung: Prof. Dr. A. Ludolph, Ulm)	Registerstudie
<u>EU/1/21/1531/00</u> <u>1</u>	Evaluation of a real world data collection for the Reassessment of the additional Benefit of Evrysdi (Roche Pharma AG)	Observationsstudie

B10_Fazialis-Nerv-Zentrum		
Kennnummer/ Akronym	Titel	Anmerkung
<u>DRKS00033340</u>	Nachuntersuchung von kindlichen Fazialisparesen	ORPHA: 2809 Fazialparese Recruiting/Letzte Aktualisierung: 29.07.2024

<u>DRKS00022309</u>	Gesichtslähmung: Aktuelle Protokolle für die Diagnose, Behandlung und Nachsorge der Patienten in Deutschland und Österreich	OPRHA:2809 Fazialisparese Recruiting/Letzte Aktualisierung: 16.07.2024
<u>DRKS00024499</u>	Bewertung der therapeutischen Wirkungen der Oberflächen-Elektrostimulation bei Patienten, die an Blepharospasmus leiden	ORPHA:1866 Dystonie Recruiting eingestellt/Letzte Aktualisierung: 23.07.2024
<u>DRKS00024595</u>	Bewertung der therapeutischen Wirkungen der Oberflächen-Elektrostimulation bei Patienten, die an zervikaler Dystonie leiden	ORPHA:1866 Dystonie Recruiting eingestellt/Letzte Aktualisierung: 23.07.2024
	Trainings-Effekt eines Biofeedbacktrainings bei postparalytischer Fazialis-Synkinesie - eine Beobachtungsstudie der Gesichtsmuskulatur mit Multikanal-Oberflächen-Elektromyographie	ORPHA: 2809 Fazialparese, Dissertation 06/22 – 03/27
	Förderung der Nutzung und Ansteuerung einzelner aurikulärer Muskeln: Entwicklung eines Trainingsprotokolls zur willkürlichen und seitendifferenten Kontrolle der extrinsischen Ohrmuskeln zur Fazialis-Rehabilitation	ORPHA: 2809 Fazialparese, Dissertation 03/24 – 03/29
	Untersuchung des spontan unwillkürlichen Blizelverhaltens bei Patienten mit Fazialisparese und Rehabilitationsverfahren für die Verbesserung des Augenschlusses	ORPHA: 2809 Fazialparese, Dissertation Sommer 2023 – Sommer 2026
	Unterscheidung mimischer Ausdrücke von Patienten mit postparalytischer, synkinetisch reinnervierter chronischer Fazialisparese mittels hochauflösender drahtloser Oberflächen-Elektromyographie eines selbstklebenden Folienelektrodensystems (X-Trodes)	ORPHA: 2809 Fazialparese, Dissertation 02/2025 – 01/2029
	MRT-Datenanalyse der mimischen Muskulatur unter Fazialisparalyse vor und nach Elektrostimulation	ORPHA: 2809 Fazialparese, Dissertation 2021 – 01/2028
	Untersuchung funktioneller und struktureller Veränderungen des vorderen Augenabschnitts bei Patienten mit Fazialisparese mittels Keratographen	ORPHA: 2809 Fazialparese, Dissertation 07/2025 – 01/2028
	Nachbefragung mittels Fragebogen-Erhebung aller PatientInnen des Fazialis-Nerv-Zentrums zwischen 2019 und 2024 zur Analyse der Langzeit-Behandlungsergebnisse	ORPHA: 2809 Fazialparese, Dissertation 05/2025 – 05/2026

B11_ Seltene nephrologische Erkrankungen

Kennnummer/ Akronym	Titel	Anmerkung
NCT07280585	STOP-PKD: SGLT2-inhibition to Improve Prognosis in Polycystic Kidney Disease	Recruiting, letzte Aktualisierung 27.02.2026
NCT06963827	A Study of Mezagitamab in Adults With Primary IgA Nephropathy Kidney Condition	Recruiting, letzte Aktualisierung 27.02.2026
NCT06531824	EASi-KIDNEY™ (The Studies of Heart & Kidney Protection With BI 690517 in Combination With Empagliflozin)	Recruiting, letzte Aktualisierung 18.02.2026
NCT06268769	Tacrolimus C:D Ratio Measured in Renal Transplant Recipients Treated With Once-daily Prolonged-release Drugs (TaC:Drop)	Recruiting, letzte Aktualisierung 16.05.2024

8. Registerarbeit

Die B-Zentren des ZSE Jena beteiligen sich laufend an der Pflege von Registern und deren Auswertung. Tabelle 8 stellt die Registerarbeit im Zentrum im Einzelnen dar.

Tabelle 8: Register zu Seltenen Erkrankungen, an denen das ZSE Jena beteiligt ist.

Registername	Koordinierende Einrichtung	Anzahl der Einträge 2024	Zentrum
MobiDetails	Centre Hospitalier Universitaire Montpellier	215	A, Inst. f. Humangenetik
CEDATA – Kinder und Jugendliche mit chronisch entzündlichen Darmerkrankungen	Justus-Liebig-Universität Gießen	81	B1
ESPED – Erhebungseinheit Seltene Pädiatrische Erkrankungen	Universitätsmedizin Mainz	10	B3
Nationaler Screeningreport	DGNS Dt. Gesellschaft für Neugeborenen-Screening	4	B3
GENERATE	Christian-Albrecht-Universität Kiel	7	B4
MOGAD	Charité Berlin	15	B4
Kopfschmerzregister	DGKM	546	B5
Deutsches Mukoviszidoseregister	Mukoviszidose e.V.	187	B6
PCD-Patientenregister	Helmholtzzentrum München	32	B6

<u>Register pulmonale Hypertension Jena</u>	UKJ	12	B6
<u>Herzinsuffizienzregister Jena</u>	UKJ	16	B6
<u>Kerndokumentation Kinderrheumatologische Erkrankungen</u>	DRFZ	30	B7
<u>DSDReg</u>	UK Schleswig-Holstein	55	B8
<u>MND-Net</u>	Universitätsklinikum Ulm	223	B9
<u>SMARTCare</u>	Universitätsklinikum Freiburg	20	B9
Ambulanzpartner	UKJ	250	B9
<u>JENALS</u>	UKJ	243	B9
<u>CRS-Register</u>	Steering Komitee des Deutschen CRS-Registers von AeDA und DGHNO-KHC	28	B10
<u>HPV-Register</u>	UK Göttingen	20	B10
<u>Elektrochemotherapie-Register</u>	UK Jena	20	B10
<u>Cochlea-Implantate-Register</u>	DGHNO	121	B10
Speicheldrüsenregister	HNO-Uniklinik Köln	Im Aufbau ab 2026	B10
<u>ADPKD</u>	Universitätsklinikum Köln	17	B11
<u>Glomerulonephritis-Register</u>	Universitätsklinikum Hamburg- Eppendorf	3	B11
<u>TTP REACT-2020</u>	Universitätsklinikum Köln	1	B11

9. Wissenschaftliche Publikationen

Fachzentrumsübergreifende Publikationen

Ernst J, **Reinsch S**, **Mentzel HJ**, **Milde T**, Gruhn B. Successful treatment with mesenchymal stromal cells-Frankfurt am Main in a pediatric patient with steroid-refractory and ruxolitinib-refractory acute gastrointestinal graft-versus-host disease. Ann Hematol. 2025 Aug;104(8):4237-4243. doi: [10.1007/s00277-025-06491-y](https://doi.org/10.1007/s00277-025-06491-y)

Banz M, Hagel S, Sörgel F, Kinzig M, Farker K, **Pletz MW**, **Kentouche K**. Bridging to Transplant: TDM-guided Outpatient Dalbavancin Therapy in Chronic Granulomatous Disease With Deep-seeded Inoperable Abscesses Over 11 Months. Open Forum Infect Dis. 2025 Apr 30;12(5):ofaf260. doi: [10.1093/ofid/ofaf260](https://doi.org/10.1093/ofid/ofaf260). eCollection 2025 May.

Mank S, **Mentzel HJ**, **Kentouche K**. [Differential diagnostic of solid liver tumors in childhood - myxoid leiomyoma of the liver as an extremely rare tumor entity]. Rofo. 2025 May 23. doi: [10.1055/a-2598-5582](https://doi.org/10.1055/a-2598-5582)

Distelmaier F, Corral-Sarasa J, Jiménez-Sánchez L, Díaz-Casado ME, **Rohmann M**, Seibt A, Herebian D, Smits SHJ, Münch J, Mayatepek E, Breitzkreutz J, **Husain RA**, López-Herrador S, González-García P, López LC. Preclinical and first-in-human evidence of 4-hydroxybenzoic acid for mitochondrial COQ2 deficiency. *Brain*. 2025 Sep 10:awaf334. doi: [10.1093/brain/awaf334](https://doi.org/10.1093/brain/awaf334).

Gräger S, Puschmann M, **Lorenz M**, Krämer M, **Mentzel HJ**, Glutig K. Lung ultrasound in children with cystic fibrosis - A new promising approach. *Respir Med*. 2025 Apr-May;240:108036. doi: [10.1016/j.rmed.2025.108036](https://doi.org/10.1016/j.rmed.2025.108036)

Karrasch M, Fischer E, **Scholten M**, Sauerbrei A, Henke A, Renz DM, **Mentzel HJ**, Böer K, Böttcher S, Diedrich S, Krumbholz A, Zell R. A severe pediatric infection with a novel enterovirus A71 strain, Thuringia, Germany. *J Clin Virol*. 2016 Nov;84:90-95. doi: [10.1016/j.jcv.2016.09.007](https://doi.org/10.1016/j.jcv.2016.09.007). Epub 2016 Oct 19.

M. Lorenz, M. Pavlova, **H. J. Mentzel**, A. Moeser. Late Diagnosis of Loeys-Dietz syndrome in a cystic fibrosis: a case report. *Medical Reports, Journal Pre-proof* 2025 Published bei Elsevier. Doi: [10.1016/j.hmedic.2025.100413](https://doi.org/10.1016/j.hmedic.2025.100413).

Jana Ernst, **Steffen Reinsch**, **Hans-Joachim Mentzel**, **Till Milde**, Bernd Gruhn. Successful treatment with mesenchymal stromal cells-Frankfurt am Main in a pediatric patient with steroid-refractory and ruxolitinib-refractory acute gastrointestinal graft-versus-host disease. *Ann Hematol*. 2025 Aug;104(8):4237-4243. doi: [10.1007/s00277-025-06491-y](https://doi.org/10.1007/s00277-025-06491-y). Epub 2025 Jul 15.

A-Zentrum

Afzal MA, Ghait M, Hussain A, Siegmund A, Tuchscher L, Babic P, Press AT, Hardt R, Winter D, **Rödiger A**, Schüle R, Fielitz J, Bauer M, **Hübner CA**. Hyperactivity of the non-canonical inflammasome in SPG11 and SPG48. *EBioMedicine*. 2025 Nov;121:105985. DOI: [10.1016/j.ebiom.2025.105985](https://doi.org/10.1016/j.ebiom.2025.105985)

Frolov A, Huang H, Schütz D, Köhne M, Blank-Stein N, Osei-Sarpong C, Büttner M, Elmzzahi T, Khundadze M, Zahid M, Reuter M, Becker M, De Domenico E, Bonaguro L, Kallies A, **Morrison H**, **Hübner CA**, Händler K, Stumm R, Mass E, Beyer MD. Microglia and CD8+ T cell activation precede neuronal loss in a murine model of spastic paraplegia 15. *J Exp Med* 2025, 222:e20232357. DOI: [10.1084/jem.20232357](https://doi.org/10.1084/jem.20232357)

Jensen DB, Toft-Bertelsen TL, Barbuskaite D, Stubbe J, Nietzsche S, Capion T, Norager NH, Olsen MH, Sørensen AT, Dimke H, **Hübner CA**, Juhler M, MacAulay N. The Na⁺,K⁺,2Cl⁻ cotransporter, not aquaporin 1, sustains cerebrospinal fluid secretion while controlling brain K⁺ homeostasis. *Adv Sci (Weinh)*. 2025, 12:e2409120. DOI: [10.1002/advs.202409120](https://doi.org/10.1002/advs.202409120)

Skowronek D, Pilz RA, Saenko VV, Mellinger L, Singer D, Ribback S, Weise A, Claaßen K, Büttner C, Brockmann EM, **Hübner CA**, Aung T, Haerteis S, Bekeschus S, Ekici AB, Felbor U, Rath M. High-throughput differentiation of human blood vessel organoids reveals overlapping and distinct functions of the cerebral cavernous malformation proteins. *Angiogenesis* 2025; 28:32. DOI: [10.1007/s10456-025-09985-5](https://doi.org/10.1007/s10456-025-09985-5)

Stein G, Aly JS, Manziolillo A, Lange L, Riege K, Hussain I, Heller EA, Cubillos S, Ernst T, **Hübner CA**, Turecki G, Hoffmann S, Engmann O. Transthyretin orchestrates vitamin B12-induced stress resilience. *Biol Psychiatry* 2025, 97:54-63. DOI: [10.1016/j.biopsych.2024.07.009](https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2024.07.009)

Stein G, Aly JS, Lange L, Manziolillo A, Riege K, Brancato A, **Hübner CA**, Turecki G, Hoffmann S, Engmann O. Npbwr1 signaling mediates fast antidepressant action. *Mol Psychiatry* 2025, 30:1828-1835. DOI: [10.1038/s41380-024-02790-4](https://doi.org/10.1038/s41380-024-02790-4)

Talarico M, de Bellescize J, De Wachter M, Le Guillou X, Le Meur G, Egloff M, Isidor B, Cogné B, Beysen D, Rollier P, Fradin M, Pasquier L, Guella I, Hickey SE, Benke PJ, Shillington A, Kumps C, Vanakker O, Gerkes EH, Lakhani S, Romanova I, Kanivets I, Brugger M, Vill K, Caylor RC, Skinner C, Tinker RJ, Stöckberg T, Nümann A, Haack TB, Deininger N, Hengel H, Jury J, Conrad S, Mercier S, Yoon G, Tsuboyama M, Barcia G, Gitiaux C, Rio M, Bevoat A, Redon S, Uguen K, Wonneberger A, **Schulz A**,

Timmann D, Karłowicz DH, Chatron N, Carnevale A, Mahida S, Öunap K, Kury S, Cabet S, Lesca G. RORA-neurodevelopmental disorder: A unique triad of developmental disabilities, cerebellar anomalies, and myoclonic seizures. *Genet Med* 2025, 27:101347. DOI: [10.1016/j.gim.2024.101347](https://doi.org/10.1016/j.gim.2024.101347)

Zentrum B1_Seltene Infektionen

Frank M Brunkhorst, Michael Adamzik, Hubertus Axer, Michael Bauer, Christian Bode, Hans-Georg Bone, Thorsten Brenner, Michael Bucher, Sascha David, Maximilian Dietrich, Christian Eckmann, Gunnar Elke, Torben Esser, Thomas Felbinger, Christine Geffers, Herwig Gerlach, Béatrice Grabein, Matthias Gründling, Ulf Günther, Stefan Hagel, Andreas Hecker, Stefan Henkel, Babila Janusan, Stefan John, Achim Jörres, Achim Kaasch, Stefan Kluge, Matthias Kochanek, Agnieszka Lajca, Gernot Marx, Konstantin Mayer, Patrick Meybohm, Onnen Mörer, Michael Oppert, Vladimir Patchev, **Mathias Pletz**, Christian Putensen, Tim Rahmel, Jenny Rosendahl, Rolf Rossaint, Bernd Salzberger, Michael Sander, Stefan Schaller, Christina Scharf-Janssen, Felix Schmitt, Matthias Unterberg, Markus Weigand, Arved Weimann, **Sebastian Weis**, Björn Weiß, Alexander Wolf, Alexander Zarbock. [S3 guideline on sepsis-prevention, diagnosis, therapy, and follow-up care-update 2025]. DOI: [10.1007/s00063-025-01317-1](https://doi.org/10.1007/s00063-025-01317-1)

Schellong P, Joean O, **Pletz MW**, Hagel S, Weis S. Treatment of Complicated Gram-Positive Bacteremia and Infective Endocarditis. *Drugs* 2025 Feb;85(2):193-214. DOI: [10.1007/s40265-024-02135-z](https://doi.org/10.1007/s40265-024-02135-z). Epub 2024 Dec 25.

Heidler F, Bopp T, Schwab M, Hoffmann FA, Schild H, Kannler M, **Pletz M**, Zettl. [Infections and multiple sclerosis. *UK.Fortschr Neurol Psychiatr.* 2025 Jul;93(7-08):289-305. DOI: [10.1055/a-2283-7401](https://doi.org/10.1055/a-2283-7401). Epub 2024 May 8.

Micha Banz, Benjamin Schleenvoigt, Niklas Eckardt, Michael Baier, Dunja Wilmes, Diana Dudziak, **Mathias W Pletz**. Successful management of severe IRIS associated with disseminated histoplasmosis in an HIV patient using cytokine adsorption therapy and JAK inhibition. *AIDS Res Ther.* 2025 Nov 19;22(1):123. doi: [10.1186/s12981-025-00819-4](https://doi.org/10.1186/s12981-025-00819-4).

Oana Joean, Kevin Sermet, Liat Ashkenazi-Hoffnung, Yasemin Cakir Kiyamaz, Kimberly Blumenthal, Cecilia Bonazzetti, Anca Mirela Chiriac, Silvia Gomez-Zorrilla, Eleni Karakike, Elham Khatamzas, Neil Powell, Jason A Trubiano, Roos Wijnakker, Jonathan Sandoe, Blin Nagavci, Mark G J De Boer. ESCMID Clinical Guidelines on the Evaluation and Management of a Reported Antibiotic Allergy. *Clin Microbiol Infect.* 2026 Feb 16:S1198-743X(26)00069-8. doi: [10.1016/j.cmi.2026.02.011](https://doi.org/10.1016/j.cmi.2026.02.011). Online ahead of print.

Zentrum B2_Seltene hämatologische Erkrankungen

Claus RA, Bockmeyer CL, **Kentouche K**, Sieber MW, Oberle V, Kaufmann R, Deigner HP, Lösche W. Transcriptional regulation of ADAMTS13. *Thromb Haemost.* 2005 Jul;94(1):41-5. doi: [10.1160/TH04-08-0498](https://doi.org/10.1160/TH04-08-0498)

Pfrepper C, Siecke A, Klamroth R, Kühnöl C, **Kentouche K**, Holzhauer S, Fischer L, Aumann V, Trautmann-Grill K, Scholz U, Halm-Heinrich I, Krammer-Steiner B, **Schilling K**, Knöfler R, Hagedorn N; Kompetenznetz Hämorrhagische Diathese Ost. Changes in Hemophilia Treatment in the Eastern Part of Germany between 2015 and 2021-Data from the Kompetenznetz Hämorrhagische Diathese Ost (KHDO). *Hamostaseologie.* 2025 Feb 18. doi: [10.1055/a-2499-2912](https://doi.org/10.1055/a-2499-2912)

Zentrum B3_Seltene (neuro-) metabolische Erkrankungen

Allegri G, Poms M, Zürcher N, Rüfenacht V, Rimann N, Mathis D, Thöny B, Gautschi M, **Husain RA**, Karall D, Orchel-Szastak K, Porta F, Roland D, Siri B, Dionisi-Vici C, Santer R, Häberle J. Characterization and treatment monitoring of ureagenesis disorders using stable isotopes. *NPJ Metab Health Dis.* 2025;3(1):19. doi: [10.1038/s44324-025-00051-8](https://doi.org/10.1038/s44324-025-00051-8)

Weiß C, Vill K, Baumann M, Bernert G, Blaschek A, Eisenkölbl A, Flotats-Bastardas M, Friese J, Ganter C, Goldhahn K, Hahn A, von der Hagen M, Hartmann H, Hasselmann O, Horber V, **Husain RA**, Illsinger S, Jacquier D, Johannsen J, Köhler C, Kölbel H, Kolodzig M, Klein A, Pechmann A, von Moers A, Müller-Felber W, Rauscher C, Schara-Schmidt U, Schreiber G, Schwartz O, Sproß J, Stettner GM, Stoltenburg C, Stumpe E, Trollmann R, Wiegand G, Wilichowski E, Kirschner J, Ziegler A; collaborators and members of the INTEGRATE ATMP consortium. Delphi consensus on gene therapy of spinal muscular atrophy with onasemnogene abeparvovec in Germany, Austria and Switzerland-part I-systematic literature review and existing evidence. *J Neuromuscul Dis.* 2025 Nov 24:22143602251387019. doi: [10.1177/22143602251387019](https://doi.org/10.1177/22143602251387019)

Albers A, Kuniß N, Kloos C, Wolf G, **Schmidt S**, **Müller N**. Navigating adulthood with PKU: metabolic outcomes, quality of life, and mental health 4.5 years post-transition. *Orphanet J Rare Dis.* 2026 Jan 9. doi: [10.1186/s13023-025-04186-1](https://doi.org/10.1186/s13023-025-04186-1)

Heiling B, Lehmann T, **Müller N**, Kloos C, Grimm A, Wolf G, Axer H. What does nerve ultrasound contribute to the evaluation of diabetic polyneuropathy over time? A prospective follow-up observational study of people with type 2 diabetes. *Diabetes Res Clin Pract.* 2025 Apr;222:112115. doi: [10.1016/j.diabres.2025.112115](https://doi.org/10.1016/j.diabres.2025.112115)

Kellner C, Ceanga M, Leicht J, Kühnel C, Piramoon M, Kloos C, **Müller N**, Wolf G. [Same antibodies, new questions: interdisciplinary diagnosis in a 72-year-old female patient with encephalitis]. *Inn Med (Heidelb).* 2025 Sep;66(9):966-969. doi: [10.1007/s00108-025-01919-z](https://doi.org/10.1007/s00108-025-01919-z)

Zentrum B4_Seltene Enzephalopathien

Lindemann M, Januzi D, Borowski S, Neumeister A, Löschner D, Dubinski D, **Huppke P**, Senft C, Baumgarten P. Decreased skull growth in positional plagiocephaly patients undergoing helmet therapy. *Brain Spine.* 2025 Dec 14:6:105909. doi: [10.1016/j.bas.2025.105909](https://doi.org/10.1016/j.bas.2025.105909). eCollection 2026.

Hirn E, Huppke B, Wilken B, Kiehntopf M, **Huppke P**. Rett Syndrome: Specific MECP2 Variants are Associated With Elevated Serum Neurofilament Light Chain. *Pediatr Neurol.* 2025 Nov;172:1-7. doi: [10.1016/j.pediatrneurol.2025.07.016](https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2025.07.016). Epub 2025 Aug 5.

Wong KM, Maroofian R, Meier K, Diegmann S, Tkemaladze T, Alvi JR, Tasharofi B, Efthymiou S, Munchau A, Korenke GC, Almontashiri N, Eyaid W, Kashgari A, Alotaibi M, Gärtner J, Huppke B, Asadollahi M, Chikvinidze G, Keramatipour M, Sultan T, Thiele H, Nürnberg P, Gräler MH, Houlden H, **Huppke P**. Biallelic ELOVL1 Variants Are Linked to Hypomyelinating Leukodystrophy, Movement Disorder, and Ichthyosis. *Mov Disord.* 2025 Sep;40(9):1836-1850. doi: [10.1002/mds.30258](https://doi.org/10.1002/mds.30258). Epub 2025 Jul 1

Hummel-Abmeier H, Naxer S, Kadas EM, Zimmermann H, Knaack B, **Huppke P**, Kowallick A, Meier K, Brandt AU, Paul F, Schittkowski M, Oertel FC, Gärtner J. The Inner Nuclear Layer in Pediatric Multiple Sclerosis. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.* DOI: [10.1212/NXI.0000000000200387](https://doi.org/10.1212/NXI.0000000000200387). 2025 May;12(3):e200387

Huppke B, Vries H, Blaschek A, **Huppke P**. Severe Disease Activation after Fingolimod Discontinuation in a Pediatric Multiple Sclerosis Patient: A Case Report and Literature Review. *Neuropediatrics.* 2025 Apr;56(2):147-150. doi: [10.1055/a-2496-5294](https://doi.org/10.1055/a-2496-5294). Epub 2024 Dec 5

Yogeshwar SM, Bartels F, Gruter T, Muniz-Castrillo S, Picard G, Crijnen YS, Bernard E, Heidbreder A, Zekeridou A, Ringelstein M, Kraft A, Kovac S, Wandinger KP, de Vries JM, Boon AJW, Veenbergen S, **Geis C**, Penner L, Melzer N, Leyboldt F, Blaabjerg M, Pittock SJ, Gaig C, Sabater L, Santamaria J, Graus F, Dalmau J, Pruss H, Hoftberger R, Schreiner B, McKeon A, Lewerenz J, Irani S, Mignot E, Titulaer MJ, Ayzenberg I, Honnorat J, Finke C, Ig LONIC. Brain atrophy patterns in anti-IgLON5 disease. *Brain.* 2025. doi: [10.1093/brain/awaf256](https://doi.org/10.1093/brain/awaf256)

Wickel J, Motte J, Ayzenberg I, Vlad B, Gold R, **Geis C**, Faissner S. Chimeric antigen receptor T-cell therapy for stiff-person syndrome: bridging innovation and clinical challenges in neuroimmunology. *Ther Adv Neurol Disord*. 2025;1817562864251387930. doi: [10.1177/17562864251387930](https://doi.org/10.1177/17562864251387930)

Rittel JC, Hudach D, Doppler K, Bergh FT, Lesser M, Aktas O, Nagel M, Huttner HB, Rostasy K, Tauber S, Frieze MA, Malter M, Madlener M, Kraft A, Hoffmann F, Lewerenz J, Senel M, Wickel J, **Geis C**, Moser A, Wandinger KP, Bartsch T, Leyboldt F, Thaler F, Kumpfel T, Meuth S, Melzer N, Finke C, Pruss H, Stangel M, Suhs KW, German Network for Research on Autoimmune E. Intravenous immunoglobulin as first-line acute treatment in adults with autoimmune encephalitis caused by antibodies to NMDAR, LGI1 and CASPR2. *J Neurol*. 2025;272(4)287. doi: [10.1007/s00415-025-13032-0](https://doi.org/10.1007/s00415-025-13032-0)

Hegelmaier T, Wolleschak D, Pappa V, Wickel J, **Geis C**, Miske R, Duscha A, Desel C, Bottcher M, Neyazi A, Faissner S, Motte J, Gold R, Borie D, Schett G, Mougiakakos D, Haghighia A. Chimeric antigen receptor T cells in treatment-refractory DAGLA antibody-associated encephalitis. *Med*. 2025;6(9)100776. doi: [10.1016/j.medj.2025.100776](https://doi.org/10.1016/j.medj.2025.100776)

Haussler V, Trebst C, Engels D, Pellkofer H, Havla J, Duchow A, Schindler P, Schwake C, Pakeerathan T, Fischer K, Ringelstein M, Lindenblatt G, Hummert MW, Tkachenko D, Butow F, Giglhuber K, Flaskamp M, Schiffmann I, Korporal-Kuhnke M, Jarius S, Dawin E, Revie L, Senel M, Herfurth M, Walter A, Pompsch M, Kleiter I, Angstwurm K, Kaste M, Grothe M, Wickel J, Rommer PS, Sieb JP, Kramer M, Then Bergh F, Tumani H, Klotz L, Wildemann B, Aktas O, Ayzenberg I, Bellmann-Strobl J, Paul F, Kumpfel T, Friede T, Berthele A, Stellmann JP, **Neuromyelitis optica study**. Real-world multicentre cohort study on choices and effectiveness of immunotherapies in NMOSD and MOGAD. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2025;96(6)582-92. doi: [10.1136/jnnp-2024-334764](https://doi.org/10.1136/jnnp-2024-334764)

Gruter T, Gaig C, Crijnen YS, Titulaer MJ, Sabater L, Heidebreder A, Dargvaine J, Tietz A, Kovac S, Dik A, Erro ME, Lewerenz J, Kraft A, Seifert F, Hoftberger R, Thaler FS, de Azevedo L, Wickel J, de Vries JM, Boon AJW, van Steenhoven RW, Gold R, Wandinger KP, Kuhlenbaumer G, Dalmau JO, Leyboldt F, Graus F, Ayzenberg I, **Anti-Ig LONDSG**. Early Treatment With Intravenous Immunoglobulins and Outcomes of Patients With Anti-IgLON5 Disease. *JAMA Neurol*. 2025;82(10)1040-7. doi: [10.1001/jamaneurol.2025.2574](https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2025.2574)

Gruner J, Talucci I, Kurth C, Bayer M, Appeltshauser L, Steinbrecher A, Vali L, Vay SU, Grimm A, Fuchs M, Gunther A, **Geis C**, Sommer C, Maric HM, Villmann C, Doppler K. Distinct Epitopes Are Associated With Clinical Phenotypes in Autoimmune Nodopathies With Anti-Contactin1 Autoantibodies. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2026;13(1)e200507. doi: [10.1212/NXI.0000000000200507](https://doi.org/10.1212/NXI.0000000000200507)

Bohn A, Angstwurm K, Bien CG, Doppler K, Ehmke L, Havla J, Hoffmann F, Hudach D, Klausewitz J, Konen FF, Korporal-Kuhnke M, Kraft A, Kumpfel T, Leyboldt F, Madlener M, Pfeffer LK, Pfeuffer S, Pul D, Rada A, Rauer S, Sanger C, Seifert-Held T, Suhs KW, Thaler FS, Tsaktanis T, Vlad B, Wandinger KP, Wickel J, Tauber SC, **group Gs**. Comorbidities and Their Influence on Outcomes and Infectious Complications in Autoimmune Encephalitis: A Multicenter Cohort Study. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2025;12(5)e200434. doi: [10.1212/NXI.0000000000200434](https://doi.org/10.1212/NXI.0000000000200434)

Abboud H, Clardy SL, Dubey D, Wickel J, Day GS, **Geis C**, Gelfand JM, Irani SR, Lee ST, Titulaer MJ. The Clinical Trial Landscape in Autoimmune Encephalitis: Challenges and Opportunities. *Neurology*. 2025;104(8)e213487. doi: [10.1212/WNL.0000000000213487](https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000213487)

Zentrum B6_Seltene Herz- und Lungenkrankheiten

Bavendiek U, Großhennig A, Schwab J, Berliner D, Rieth A, Maier LS, Gaspar T, Thomas NH, Liu X, Schallhorn S, Angelini E, Soltani S, Rathje F, Sandu MA, Geller W, Hambrecht R, Zdravkovic M, Philipp S, Kosevic D, Nickenig G, Scheiber D, Winkler S, Becher PM, Lurz P, Hülsmann M, Wiesner S, Schröder C, Neuhaus B, Selmann A, von der Leyen H, Veltmann C, Störk S, Böhm M, Koch A, Bauersachs J;

DIGIT-HF Study Group. Digitoxin in Patients with Heart Failure and Reduced Ejection Fraction N Engl J Med. 2025 Sep 25;393(12):1155-1165. doi: [10.1056/NEJMoa2415471](https://doi.org/10.1056/NEJMoa2415471)

Bogoviku J, Nguyen TD, **Westphal JG**, Aftanski P, Moebius-Winkler S, Haertel F, Grund S, Hamadanchi A, Busch M, Schulze PC. Acute effects of empagliflozin on left atrial and ventricular filling parameters using echocardiography-a subanalysis of the EMPAG-HF trial Eur Heart J Cardiovasc Pharmacother. 2025 Mar 13;11(2):190-197. doi: [10.1093/ehjcvp/pvaf003](https://doi.org/10.1093/ehjcvp/pvaf003)

Bekhite MM, Hübner S, Kretzschmar T, Backsch C, Weise A, Klein E, Bogoviku J, **Westphal J**, Schulze PC. Generation of a human induced pluripotent stem cell lines (UKJi003-A) from a patient with Fabry disease and healthy donor (UKJi004-A). Stem Cell Res. 2025 Feb;82:103620. doi: [10.1016/j.scr.2024.103620](https://doi.org/10.1016/j.scr.2024.103620)

Keating C, Yonker LM, Vermeulen F, Prais D, Linnemann RW, Trimble A, Kotsimbos T, Mermis J, Braun AT, O'Carroll M, Sutharsan S, Ramsey B, Mall MA, Taylor-Cousar JL, McKone EF, Tullis E, Floreth T, Michelson P, Sosnay PR, Nair N, Zahigian R, Martin H, Ahluwalia N, Lam A, Horsley A; VX20-121-102 Study Group; **VX20-121-103 Study Group.** Vanzacaftor-tezacaftor-deutivacaftor versus elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor in individuals with cystic fibrosis aged 12 years and older (SKYLINE Trials VX20-121-102 and VX20-121-103): results from two randomised, active-controlled, phase 3 trials. Lancet Respir Med. 2025 Mar;13(3):256-271. doi: [10.1016/S2213-2600\(24\)00411-9](https://doi.org/10.1016/S2213-2600(24)00411-9)

Naehrlich L, Burkhart M; **Registry Working Group of the German CF Registry.** Success of the German Cystic Fibrosis Registry Pharmacoepidemiol Drug Saf. 2025 Jan;34(1):e70076. doi: [10.1002/pds.70076](https://doi.org/10.1002/pds.70076)

Wetzke M, Lange M, Koerner-Rettberg C, Kiefer A, Kabesch M, Armbrust S, Abdelkhalek K, Lex C, Hufnagel M, Bode S, Dördelmann M, **Lorenz M**, Arens S, Panning M, Köster H, Kramer R, Bangert M, Eberhardt F, Barten-Neiner G, Happle C. RSV is the main cause of severe respiratory infections in infants and young children in Germany - data from the prospective, multicenter PAPI study 2021-2023. Infection. 2025 Oct;53(5):1715-1723. doi: [10.1007/s15010-025-02484-1](https://doi.org/10.1007/s15010-025-02484-1)

Zubiria-Barrera C, Bos M, Neubert R, Fiebig J, **Lorenz M**, Hartmann M, Mainz JG, Slevogt H, Klassert TE. Impact of Antibiotic Therapy on the Upper Respiratory Tract and Gut Mycobiome in Patients with Cystic Fibrosis. J Fungi (Basel). 2025 Aug 28;11(9):631. doi: [10.3390/jof11090631](https://doi.org/10.3390/jof11090631)

Zentrum B7_Seltene rheumatologische und immunologische Erkrankungen

Hoffmann T, Aringer M, Koschel D, Krause A, Wolf G, **Pfeil A.** Pulmonary Involvement in Autoimmune-Mediated Disease. Dtsch Arztebl Int. 2025 Dec 12; doi: [10.3238/arztebl.m2025.0162](https://doi.org/10.3238/arztebl.m2025.0162)

Kernder A, Filla T, Friedrich R, Blank N, Ernst D, Henes J, Keyßer G, Klemm P, Krusche M, Meinecke A, Rech J, Schulz N, Petzinna SM, Pankow A, Schäfer VS, **Pfeil A**, Klapa S, Feist E, Vordenbäumen First-line biological versus conventional synthetic disease-modifying antirheumatic drug therapy in adult-onset Still's disease: a multicentre, retrospective, propensity weighted cohort study.S.Lancet Rheumatol. 2025 Jun;7(6):e415-e423. doi: [10.1016/S2665-9913\(25\)00023-2](https://doi.org/10.1016/S2665-9913(25)00023-2). Epub 2025 Mar 28

Knitza J, Kraus J, Krusche M, Haase I, Klemm P, Hueber AJ, **Pfeil A**, Drott U, Kuhn S, Klein JP. Digital Psychological Intervention for Inflammatory Rheumatic Diseases: A Pilot Randomized Clinical Trial. JAMA Netw Open. 2025 Sep 2;8(9):e2529892. doi: [10.1001/jamanetworkopen.2025.29892](https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2025.29892).

Keyßer G, Seifert O, Frohne I, Michalsen A, **Pfeil A**, Reuß-Borst M, Sander O.Z Recommendations of the DGRh Committee on Complementary Medicine and Nutrition on the application of selected phytotherapeutic drugs and herbal medicines in rheumatology .Rheumatol. 2025 Mar;84(2):152-163. doi: [10.1007/s00393-024-01612-w](https://doi.org/10.1007/s00393-024-01612-w). Epub 2025 Feb 3.

Labinsky H, Klemm P, Graalman L, Thiele T, Hornig J, Fink D, Morf H, Mucke J, Kiltz U, Pecher AC, **Pfeil A**, Elling-Audersch C, Bendzuck G, Krusche M, Hueber AJ, Knitza. Patient experiences, attitudes, and profiles regarding artificial intelligence in rheumatology: a German national cross-sectional survey study J.Rheumatol Int. 2025 Nov 10;45(12):269. doi: [10.1007/s00296-025-06023-x](https://doi.org/10.1007/s00296-025-06023-x)

Pfeil A, Schulze W, Teichgräber U, Hoffmann T, Eckardt N, **Geis C**, Gühne F, Freesmeyer M, Wolf G, Günther A Upadacitinib in the treatment of Takayasu arteritis: a case report on new perspectives on targeted immunomodulation. Rheumatology (Oxford). 2025 Sep 1;64(9):5187-5188. doi: [10.1093/rheumatology/keaf279](https://doi.org/10.1093/rheumatology/keaf279).

Hoffmann T, Pflug C, Schulze W, **Pfeil A**. [Systemic versus local demineralization in rheumatoid arthritis : Insights into the bone].Z Rheumatol. 2025 Mar;84(2):88-96. doi: [10.1007/s00393-025-01624-0](https://doi.org/10.1007/s00393-025-01624-0). Epub 2025 Feb 11

Huisinga C, Böttcher J, **Pfeil A**, Paquet S, Kaireit TF, Dittrich AM, Renz DM. Pulmonary imaging of cystic fibrosis with a focus on children and adolescents Radiologie (Heidelb). 2025 Dec;65(12):937-945. doi: [10.1007/s00117-025-01525-y](https://doi.org/10.1007/s00117-025-01525-y). Epub 2025 Nov 4.

Pfeil A, Fleck M, Lorenz HM, Müller-Ladner U, Lakomek HJ, Specker C. [Acute inpatient rheumatology in Germany : Indispensable part of rheumatology care and specialist training].Z Rheumatol. 2025 Nov;84(9):752-758. doi: [10.1007/s00393-025-01714-z](https://doi.org/10.1007/s00393-025-01714-z). Epub 2025 Sep 2.

Pfeil A, Fleck M, Aringer M, Baraliakos X, Ernst D, Haase I, Hillebrecht C, Hoyer BF, Keyßer G, Kötter I, Krause A, Krusche M, Lorenz HM, Proft F, Schuch F, Vossen D, Voormann A, Wagner U, Wollenhaupt J, Specker C; board of the German Society for Rheumatology and Clinical Immunology; Commission for Continuing Education and Training of the German Society for Rheumatology and Clinical Immunology. Criteria for the authorisation of specialty training for competence in internal medicine and rheumatology-a position paper of the German Society for Rheumatology and Clinical Immunology.Z Rheumatol. 2025 Dec;84(Suppl 5):177-184. doi: [10.1007/s00393-025-01618-y](https://doi.org/10.1007/s00393-025-01618-y). Epub 2025 Feb 27

Pfeil A, Pflug C, Wolf G, Teichgräber U, Aschenbach R. [Transarterial periarticular embolization (TAPE)- From pain to silence: TAPE as a new local option for osteoarthritis and in the future for inflammatory rheumatic joint diseases] Z Rheumatol. 2025 Oct;84(8):658-663. doi: [10.1007/s00393-025-01708-x](https://doi.org/10.1007/s00393-025-01708-x). Epub 2025 Aug 21.

Pfeil A, Fleck M, Aringer M, Baraliakos X, Ernst D, Haase I, Hillebrecht C, Hoyer BF, Keyßer G, Kötter I, Krause A, Krusche M, Lorenz HM, Proft F, Schuch F, Vossen D, Voormann A, Wagner U, Wollenhaupt J, Specker C; Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Rheumatologie und Klinische Immunologie; Kommission Fort- und Weiterbildung der Deutschen Gesellschaft für Rheumatologie und Klinische Immunologie. [Criteria for the authorization of training in medical specialist competence in internal medicine and rheumatology-A position paper of the German Society for Rheumatology and Clinical Immunology]. Z Rheumatol. 2025 Feb;84(1):59-67. doi: [10.1007/s00393-024-01598-5](https://doi.org/10.1007/s00393-024-01598-5). Epub 2024 Dec 12.

Pfeil A, Stauch T, Pflug C, Wolf G, Teichgräber U, Aschenbach R. Transarterial periarticular embolization (TAPE) in checkpoint-inhibitor-associated arthritis-a novel treatment strategy. Rheumatology (Oxford). 2025 Jun 1;64(6):4072-4074. doi: [10.1093/rheumatology/keaf074](https://doi.org/10.1093/rheumatology/keaf074).

Hoffmann T, Teichgräber U, Lassen-Schmidt B, Renz D, Brüheim LB, Weise T, Krämer M, Böttcher J, Güttler F, Wolf G, **Pfeil A**. AI-based HRCT quantification reveals DLCO and TLC as key determinants of ILD severity in connective tissue diseases.R MD Open. 2025 Oct 28;11(4):e005963. doi: [10.1136/rmdopen-2025-005963](https://doi.org/10.1136/rmdopen-2025-005963).

Proft F, Moissl AP, Kirsten N, **Pfeil A**, Simon D, Bibi I, Olsavszky V, Fleyder A, Otten M, Pachowsky M, Leipe J. Orthopaedic physicians' awareness, diagnostic challenges and referral barriers in axial

spondyloarthritis: insights from a nationwide survey in Germany. Ther Adv Musculoskelet Dis. 2025 Aug 28;17:1759720X251360162. doi: [10.1177/1759720X251360162](https://doi.org/10.1177/1759720X251360162).

Zentrum B8_Seltene (angeborene) Fehlbildungen

Adi G, **Eckoldt F**, Alhussami I. Z-Plasty technique in congenital midline cervical cleft; a rare case report & literature review. Front Surg. 2025 Oct 6;12:1660354. doi: [10.3389/fsurg.2025.1660354](https://doi.org/10.3389/fsurg.2025.1660354). eCollection 2025

S Krege, **F Eckoldt**, A Richter-Unruh; Leitliniengruppe. [Differences in sexual development-S2k guideline update]. Urologie. 2024 May;63(5):448-455. doi: [10.1007/s00120-024-02326-2](https://doi.org/10.1007/s00120-024-02326-2). Epub 2024 Apr 4.

Hahnemann M, Karger B, Pfeiffer H, **Mentzel HJ**, Radbruch A, Wittschieber D. Brain lesions in pediatric abusive head trauma: prevalence, pathophysiology, patterns, and a classification system. Eur Radiol. 2025 Aug 14. doi: [10.1007/s00330-025-11895-5](https://doi.org/10.1007/s00330-025-11895-5). Online ahead of print.

Kozik V, Dreiling M, Müller D, Tiedge O, Schneider R, Thiel S, Bellenberg B, Krieger B, Lukas C, **Mentzel HJ**, Gaser C, Hellwig K, Schwab M, Rakers F. Multiple Sclerosis Relapse Treatment During Pregnancy and Offspring Functional and Structural Neurodevelopment: A Cross-Sectional Study. Neurology. 2025 Nov 11;105(9):e214217. doi: [10.1212/WNL.0000000000214217](https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000214217). Epub 2025 Oct 16.

Hahnemann M, Karger B, Radbruch A, **Mentzel HJ**, Wittschieber D. Temporal development of subdural collections in infants with confessed abusive head trauma: a forensic neuroimaging study. Eur Radiol. 2025 May;35(5):2543-2555. doi: [10.1007/s00330-024-11144-1](https://doi.org/10.1007/s00330-024-11144-1). Epub 2024 Oct 28.

Rahel Mara Koch, **Hans-Joachim Mentzel**, Andreas Heinrich. Deep learning for forensic age estimation using orthopantomograms in children, adolescents, and young adults. Eur Radiol. 2025 Jul;35(7):4191-4202. doi: [10.1007/s00330-025-11373-y](https://doi.org/10.1007/s00330-025-11373-y). Epub 2025 Jan 25.

Magdalena Maria Woźniak, Damjana Klučevšek, Maria Beatrice Damasio, Luisa Lobo, **Hans-Joachim Mentzel**, Lil-Sofie Ording-Müller, Philippe Petit, Michael Riccabona, Samuel Stafrace, Anne M Smets, Carmelo Sofia, Giulia Perucca. ESR Essentials: renal imaging in children-practice recommendations by the European Society of Paediatric Radiology. Eur Radiol. 2025 Dec 5. doi: [10.1007/s00330-025-12100-3](https://doi.org/10.1007/s00330-025-12100-3). Online ahead of print.

Max-Johann Sturm, Thekla von Kalle, Diane Miriam Renz, Dirk Klee, Janina Patsch, Stephanie Spieth, Seema Toso, Enno Stranzinger, **Hans-Joachim Mentzel**. Artificial Intelligence and Teleradiology in Pediatric Radiology: A Survey by the Society for German-speaking Pediatric Radiologists (GPR) and the Swiss Society for Pediatric Radiology (SGPR). Rofo. 2025 Nov;197(11):1311-1318. doi: [10.1055/a-2516-3057](https://doi.org/10.1055/a-2516-3057). Epub 2025 Feb 6.

Hans-Joachim Mentzel, Stefan Delorme. [Pediatric chest radiology: Choose wisely]. Radiologie (Heidelb). 2025 Dec;65(12):901-902. doi: [10.1007/s00117-025-01535-w](https://doi.org/10.1007/s00117-025-01535-w). Epub 2025 Nov 26.

Paul-Christian Krüger, Richard Biedermann, **Hans-Joachim Mentzel**. [Lung sonography in infants and children]. Radiologie (Heidelb). 2025 Dec;65(12):903-910. doi: [10.1007/s00117-025-01520-3](https://doi.org/10.1007/s00117-025-01520-3). Epub 2025 Oct 9.

Sidpra J, Kemp AM, Nour AS, Christian CW, Robinson C, Mirsky DM, Holmes H, Chesters H, Nurmatov U, Pizzo E, Kan EY, Wawrzukowicz E, Bliss H, Knight L, Lucato LT, Kvist O, Kelly P, Servaes S, Rosendahl K, Arthurs OJ, van Rijn R, Mankad K, Offiah AC; **IGISPA Consensus Group**. International guidelines for the imaging investigation of suspected child physical abuse (IGISPA): a protocol for a modified Delphi consensus study. BMJ Open. 2025 Sep 25;15(9):e101693. doi: [10.1136/bmjopen-2025-101693](https://doi.org/10.1136/bmjopen-2025-101693).

Castellanos Gutierrez AS, Fuentes-Zacarias P, Baños N, Figueras F, Espinosa G, **Schleußner E**, Groten T, Morales-Prieto Complement proteins, annexin V, and angiogenic markers in placental tissue of

autoimmune disease patients DM.Placenta. 2025 Oct;170:18-25. doi: [10.1016/j.placenta.2025.07.088](https://doi.org/10.1016/j.placenta.2025.07.088). Epub 2025 Aug 5.

Zöllkau J, Pastuschek J, **Schleußner E**; PEONS-Study-Group; Hiller Histopathological inflammation in the maternal and fetal placental compartments after PPROM and its association with subsequent neonatal sepsis GGR.Placenta. 2025 Oct;170:83-86. doi: [10.1016/j.placenta.2025.08.328](https://doi.org/10.1016/j.placenta.2025.08.328). Epub 2025 Aug 25.

Zentrum B9_Neuromuskuläres Zentrum

Afzal MA, Ghait M, **Hussain A**, Siegmund A, Tuchscher L, Babic P, Press AT, Hardt R, Winter D, **Rödiger A**, Schüle R, Fielitz J, Bauer M, **Hübner CA**. Hyperactivity of the non-canonical inflammasome in SPG11 and SPG48. EBioMedicine. 2025 Nov;121:105985. doi: [10.1016/j.ebiom.2025.105985](https://doi.org/10.1016/j.ebiom.2025.105985). Epub 2025 Oct 24. PMID: 41138668; PMCID: PMC12595280.

Kretz A, Arbeiter M, Strobel J, Blum K, Frischholz B, **Rödiger A**, Hackstein H, Maihöfner C, Reis A, Vasileiou G, Schwab M. Novel COL4A1 missense variant in a case of juvenile stroke. J Stroke Cerebrovasc Dis. 2025 Oct 4;34(12):108463. doi: [10.1016/j.jstrokecerebrovasdis.2025.108463](https://doi.org/10.1016/j.jstrokecerebrovasdis.2025.108463). Epub ahead of print. PMID: 41052699.

Spittel S, Meyer T, Weyen U, Grehl T, Weydt P, **Steinbach R**, Petri S, Baum P, Metelmann M, Sperfeld AD, Kettemann D, Norden J, **Rödiger A**, **Ilse B**, Grosskreutz J, Hildebrandt B, Walter B, Münch C, Maier A. Response to Fortin-Bédard et al. "User expectations and experiences of an assistive robotic arm in amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter observational study". Neurol Res Pract. 2025 Sep 26;7(1):70. doi: [10.1186/s42466-025-00405-z](https://doi.org/10.1186/s42466-025-00405-z). PMID: 41013833; PMCID: PMC12476027.

Spittel S, Grehl T, Weydt P, Kettemann D, Fabian R, **Rödiger A**, **Smesny U**, **Steinbach R**, **Ilse B**, Weyen U, Petri S, Lumi R, Bjelica B, Lingor P, Grosskreutz J, Göricke BM, Pfeilschifter W, Schmeja W, Dorst J, Mensch A, Siebert J, Norden J, Bernsen S, Subramanian SK, Hildebrandt B, Walter B, Münch C, Maier A, Meyer T. Dextromethorphan/quinidine (DMQ) for reducing bulbar symptoms in amyotrophic lateral sclerosis - assessment of treatment experience in a multicenter study. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Sep 11:1-13. doi: [10.1080/21678421.2025.2557932](https://doi.org/10.1080/21678421.2025.2557932). Epub ahead of print. PMID: 40932199.

Wurster CD, Stolte B, Kessler T, Freigang M, Bjelica B, **Ilse B**, Koch JC, Cordts I, Mensch A, Zeller D, Uzelac Z, Sam G, Lapp HS, Wohnrade C, **Rödiger A**, Muhandes MT, Schneider I, Bellut J, Nentwich J, Dorst J, Schuster J, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Totzeck A, Thimm A, **Steinbach R**, Grosskreutz J, Kleinschnitz C, Ludolph AC, Deschauer M, Kirschner J, Dreyhaupt J, Wollinsky K, Petri S, Weiler M, Hagenacker T, Günther R. Respiratory function in 192 adult patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen - a multicenter observational study. Orphanet J Rare Dis. 2025 Sep 8;20(1):476. doi: [10.1186/s13023-025-04009-3](https://doi.org/10.1186/s13023-025-04009-3). PMID: 40922023; PMCID: PMC12418672.

Steinfurth L, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, **Steinbach R**, **Rödiger A**, Grosskreutz J, Petri S, Boentert M, Weydt P, Bernsen S, Walter B, Günther R, Lingor P, Koch JC, Baum P, Weishaupt JH, Dorst J, Koc Y, Cordts I, Vidovic M, Norden J, Schumann P, Körtvélyessy P, Spittel S, Münch C, Maier A, Meyer T. Self-assessment of amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale on the patient's smartphone proves to be non-inferior to clinic data capture. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Aug;26(5-6):495-506. doi: [10.1080/21678421.2025.2468404](https://doi.org/10.1080/21678421.2025.2468404). Epub 2025 Feb 22. PMID: 39985291.

Shefner JM, Cudkowicz ME, Genge A, Hardiman O, Al-Chalabi A, Andrews JA, Chio A, Corcia P, Couratier P, de Carvalho M, Heiman-Patterson T, Henderson RD, Ingre C, Johnston W, Ludolph A, Maragakis NJ, Miller TM, Mora JS, Petri S, Simmons Z, van den Berg LH, Zinman L, Kupfer S, Malik FI, Meng L, Simkins TJ, Wei J, Wolff AA, Rudnicki SA; **COURAGE-ALS Study Group**. Reldesemtiv in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Results From the COURAGE-ALS Randomized Clinical Trial. JAMA

Neurol. 2025 May 1;82(5):477-485. doi: [10.1001/jamaneurol.2025.0241](https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2025.0241). PMID: 40126464; PMCID: PMC11933997.

Meyer T, Boentert M, Großkreutz J, Weydt P, Bernsen S, Reilich P, **Steinbach R, Rödiger A**, Wolf J, Weyen U, Ludolph AC, Weishaupt J, Petri S, Lingor P, Günther R, Löscher W, Weber M, Münch C, Maier A, Grehl T. Motor phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis - a three-determinant anatomical classification based on the region of onset, propagation of motor symptoms, and the degree of upper and lower motor neuron dysfunction. Neurol Res Pract. 2025 Apr 28;7(1):27. doi: [10.1186/s42466-025-00389-w](https://doi.org/10.1186/s42466-025-00389-w). PMID: 40289140; PMCID: PMC12036282.

Maier A, Kettemann D, Weyen U, Grehl T, Schulte PC, **Steinbach R, Rödiger A**, Weydt P, Petri S, Wolf J, Grosskreutz J, Koch JC, Weishaupt JH, Rosseau S, Norden J, Körtvélyessy P, Koch B, Holm T, Hildebrandt B, Schumann P, Walter B, Riitano A, Münch C, Meyer T, Spittel S. Provision, cough efficacy and treatment satisfaction of mechanical insufflation-exsufflation in a large multicenter cohort of patients with amyotrophic lateral sclerosis. Sci Rep. 2025 Mar 1;15(1):7360. doi: [10.1038/s41598-025-91692-8](https://doi.org/10.1038/s41598-025-91692-8). PMID: 40025240; PMCID: PMC11873142.

Meyer T, Schumann P, Grehl T, Weyen U, Petri S, **Rödiger A, Steinbach R**, Grosskreutz J, Bernsen S, Weydt P, Wolf J, Günther R, Vidovic M, Baum P, Metelmann M, Weishaupt JH, Streubel B, Kasper DC, Koc Y, Kettemann D, Norden J, Schmitt P, Walter B, Münch C, Spittel S, Maier A, Körtvélyessy P. SOD1 gene screening in ALS - frequency of mutations, patients' attitudes to genetic information and transition to tofersen treatment in a multi-center program. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Feb;26(1-2):162-171. doi: [10.1080/21678421.2024.2401131](https://doi.org/10.1080/21678421.2024.2401131). Epub 2024 Sep 13. PMID: 39268612.

Bril V, Druzdž A, Grosskreutz J, Habib AA, Kaminski HJ, Mantegazza R, Sacconi S, Utsugisawa K, Vu T, Boehnlein M, Gayfieva M, Greve B, Woltering F, Vissing J; **MG0004 study investigators**. Safety and efficacy of chronic weekly rozanolixizumab in generalized myasthenia gravis: the randomized open-label extension MG0004 study. J Neurol. 2025 Mar 19;272(4):275. doi: [10.1007/s00415-025-12958-9](https://doi.org/10.1007/s00415-025-12958-9). PMID: 40105996; PMCID: PMC11923026.

Meyer J, Gaur N, von der Gablentz J, Friedrich B, **Roediger A**, Grosskreutz J, **Steinbach R**. Phosphorylated neurofilament heavy chain (pNfH) concentration in cerebrospinal fluid predicts overall disease aggressiveness (D50) in amyotrophic lateral sclerosis. Front Neurosci. 2025 Mar 12;19:1536818. doi: [10.3389/fnins.2025.1536818](https://doi.org/10.3389/fnins.2025.1536818). PMID: 40143847; PMCID: PMC11936903.

Parnianpour P, **Steinbach R**, Buchholz IJ, Grosskreutz J, Kalra S. T1-weighted MRI texture analysis in amyotrophic lateral sclerosis patients stratified by the D50 progression model. Brain Commun. 2024 Nov 5;6(6):fcae389. doi: [10.1093/braincomms/fcae389](https://doi.org/10.1093/braincomms/fcae389). PMID: 39544700; PMCID: PMC11562117.

Schmidt R, Slotina E, Meissner F, Metelmann M, **Ilse B**, Vogt V, Freytag A. Palliative care pathways in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS): a sequence analysis of health claims data. BMC Palliat Care. 2025 Jul 14;24(1):200. doi: [10.1186/s12904-025-01843-x](https://doi.org/10.1186/s12904-025-01843-x). PMID: 40660191; PMCID: PMC12261553.

Farahighasraboonasr, B., I. Buchholz, G. Korte, C. Walter, J. Banach, H. Stüber, B. Friedrich, J. Meyer, K. Loyal, M. B. Bartels, M. Kalaf, J. von der Gablentz, **R. Steinbach**, and J. Großkreutz. "Die Progression Des Alsfrs-R-Subscores Ist Phänotypspezifisch Und Stabil Bei Der Krankheitsakkumulation Bei Als-Patienten." DGM-Kongress 44, no. 03 (19.-21.03.2025 2025): 154-54. <http://dx.doi.org/10.1055/s-0044-1801482>

Meyer, J., N. Gaur, J. van der Gablenz, J. Großkreutz, and **R. Steinbach**, "Liquorkonzentrationen Phosphorylierter Schwerer Ketten Der Neurofilamente (Pnfh) Spiegeln D50-Abgeleitete Gesamt-Krankheitsaggressivität Bei Amyotrophen Lateralsklerose (ALS) Wider." DGM-Kongress, Giessen, Germany, 19.-21.03.2025, 2025.

Meyer, T., A. Maier, T. Hagenacker, B. Bjelica, R. Lumi, R. Günther, **R. Steinbach**, M. Weiler, U. Weyen, B. M. Görlicke, A. Hermann, D. Kettemann, J. Norden, B. Stolte, M. Freigang, S. Petri, **A. Rödiger**, B. Walter, C. Münch, S. Subramanian, and S. Spittel, "Behandlungsziele Und Therapiezufriedenheit Von Adulten 5q-Sma-Patienten Mit Risdiplam-Behandlung – Eine Analyse Von Registerdaten." DGM-Kongress, Giessen, Germany, 19.-21.03.2025, 2025.

Meyer, T., A. Maier, T. Hagenacker, B. Bjelica, R. Lumi, R. Günther, **R. Steinbach**, M. Weiler, U. Weyen, B. M. Görlicke, A. Hermann, D. Kettemann, J. Norden, B. Stolte, M. Freigang, S. Petri, **A. Rödiger**, B. Walter, C. Münch, S. Subramanian, and S. Spittel, "Behandlungsziele Und Therapiezufriedenheit Von Adulten 5q-Sma-Patienten Mit Risdiplam-Behandlung – Eine Analyse Von Registerdaten." DGM-Kongress, Giessen, Germany, 19.-21.03.2025, 2025.

Steinbach, R., "Identifikation Von Surrogatparametern Der Krankheitsprogression Bei Amyotropher Lateralsklerose." talk, DGKN25 Kongress für Klinische Neurowissenschaften mit Fortbildungsakademie, Frankfurt a.M., Germany, 12.-15.03.2025, 2025.

Steinfurth, L., J. Großkreutz, T. Grehl, U. Weyen, D. Kettemann, R. Steinbach, **A. Rödiger**, S. Petri, M. Boentert, P. Weydt, S. Bernsen, B. Walter, R. Günther, P. Lingor, J. C. Koch, P. Baum, J. H. Weishaupt, J. Dorst, Y. Koc, I. Cordts, M. Vidovic, J. Norden, P. Schumann, P. Körtvélyessy, S. Spittel, C. Münch, A. Maier, and T. Meyer, "Die Selbstbewertung Der Funktionsskala Für Amyotrophe Lateralsklerose (Alsfrs-R) Per Smartphone Der Patienten Ist Gegenüber Der Klinischen Datenerfassung Nicht Unterlegen." DGM-Kongress, Giessen, Germany, 19.-21.03.2025, 2025.

Towned, F.J., A. Ijshakin, E. Spinelli, S. Basaia, Y. Falzone, P. Schito, M. Filippi, J. Grosskreutz, F. Agosta, **R. Steinbach**, A. Malaspina, and J. H. Cole, "Comparison of Imaging-Derived Features and Multimodal Models for Prognosis Prediction in Motor Neuron Disease." 2025 ISMRM & ISMRT Annual Meeting, Honolulu, Hawaii, 2025, https://archive.ismr.org/2025/0989_CnIEmBQ4z.html.

Zentrum B10_Fazialis-Nerv-Zentrum

Hong CH, **Volk GF**, Guntinas-Lichius O. Treatment of acute and chronic facial palsy in children and adolescents: Prognostic factors for the outcomes. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2025 Mar;190:112277. doi: [10.1016/j.ijporl.2025.112277](https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2025.112277)

Heinrich A, **Volk GF**, Dobel C, Guntinas-Lichius O. Deep learning-based automatic facial symmetry scoring in peripheral facial palsy. Sci Rep. 2025 Aug 27;15(1):31531. doi: [10.1038/s41598-025-17172-1](https://doi.org/10.1038/s41598-025-17172-1)

Geitner M, Ballmaier J, Krauß J, Meincke G, Kutenreich AM, Arnold D, Mayr W, **Klingner C**, Mastryukova V, Guntinas-Lichius O, **Volk GF**. Home-based Functional Electrical Stimulation for Treatment of Patients with Facial Nerve Paralysis. Restor Neurol Neurosci. 2025 Nov 24:9226028251395721. doi: [10.1177/09226028251395721](https://doi.org/10.1177/09226028251395721)

Alberts E, Ballmaier J, Boeger D, Buentzel J, Hoffmann K, Podzimek J, Kaftan H, Mueller A, Tresselt S, **Volk GF**, Guntinas-Lichius O. Surgery for facial palsy in the hands of otorhinolaryngologists: a population-based study. Eur Arch Otorhinolaryngol. 2025 Feb;282(2):1061-1073. doi: [10.1007/s00405-024-09044-7](https://doi.org/10.1007/s00405-024-09044-7)

Ibrahim R, Vébraité I, Re D, Funk PF, **Volk GF**, Guntinas-Lichius O, Hanein Y. Dry-printed electrodes for transcutaneous electrical stimulation of innervated muscles: Towards wearable and closed-loop stimulation. J Neuroeng Rehabil. 2025 Oct 28;22(1):226. doi: [10.1186/s12984-025-01763-0](https://doi.org/10.1186/s12984-025-01763-0)

Hahnemann I, Fron J, Ballmaier J, Guntinas-Lichius O, **Volk GF**. Electromyography as an Objective Outcome Measure for the Therapeutic Effect of Biofeedback Training to Reduce Post-Paralytic Facial Synkinesis. Healthcare (Basel). 2025 Mar 4;13(5):550. doi: [10.3390/healthcare13050550](https://doi.org/10.3390/healthcare13050550)

Hoch CC, Funk PF, Guntinas-Lichius O, **Volk GF**, Lüers JC, Hussain T, Wirth M, Schmidl B, Wollenberg B, Alfertshofer M. Harnessing advanced large language models in otolaryngology board examinations: an investigation using python and application programming interfaces. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2025 Jun;282(6):3317-3328. doi: [10.1007/s00405-025-09404-x](https://doi.org/10.1007/s00405-025-09404-x)

Ravara B, Gargiulo P, Hood D, Larsson L, Leeuwenburgh C, Maccarone MC, Masiero S, Perrin P, Pond A, Rosati R, Smeriglio P, Sweeney L, Tavian D, **Volk GF**, Carraro U. Padua Days on Muscle and Mobility Medicine, March 25-29, 2025, Hotel Petrarca, Euganean Thermae, Italy: Program and Abstracts. *Eur J Transl Myol*. 2025 Mar 31;35(1):13789. doi: [10.4081/ejtm.2025.13789](https://doi.org/10.4081/ejtm.2025.13789)

Schneider R, Schramm M, Funk PF, **Volk GF**, Anders C, Guntinas-Lichius O. Synchronous surface electromyography as objective method to evaluate the outcome of a biofeedback training in patients with facial synkinesis. *Sci Rep*. 2025 May 19;15(1):17335. doi: [10.1038/s41598-025-01278-7](https://doi.org/10.1038/s41598-025-01278-7)

Zentrum B11_Seltene nephrologische Erkrankungen

Heerspink HJL, Jardine M, Kohan DE, Lafayette RA, Levin A, Liew A, Zhang H, Lodha A, Gray T, Wang Y, Renfurm R, Barratt J; **ALIGN Study Investigators**. Atrasentan in Patients with IgA Nephropathy *N Engl J Med*. 2025 Feb 6;392(6):544-554. doi: [10.1056/NEJMoa2409415](https://doi.org/10.1056/NEJMoa2409415). Epub 2024 Oct 25.

Gauckler P, Matyjek A, Kapsia S, Marinaki S, Quintana LF, Diaz MM, King C, Griffin S, Ramachandran R, Odler B, Eller K, Artan AS, Mirioglu S, **Busch M**, Schaepe M, Turkmen K, Cheung CK, Pepper RJ, Juarez GF, Pascual J, Auñón P, García-Carro C, Rodriguez A, Alberici F, Luzardo L, Chebotareva N, Schönermarck U, Fernández L, Radhakrishnan J, Guaman K, Peleg Y, Hoisnard L, Audard V, Papasotiriou M, Krnanska N, Tesar V, Hruskova Z, Bruchfeld A, Stangou M, Lioulios G, Faguer S, Ribes D, Salhi S, Windpessl M, Galešić K, Crnogorac M, Zagorec N, Mayer G, Kronbichler A; RITERM Study Team. Long-Term Outcomes of Rituximab-Treated Adult Patients with Podocytopathies *J Am Soc Nephrol*. 2025 Apr 1;36(4):668-678. doi: [10.1681/ASN.0000000520](https://doi.org/10.1681/ASN.0000000520). Epub 2024 Oct 16.

Fallois J, Günzel A, Daniel C, Stumpf J, **Busch M**, Pein U, Paliege A, Amann K, Wiech T, Hantmann E, Wolf G, Pfeifer F, Girndt M, Lindner TH, Weimann A, Seehofer D, Bachmann A, Budde K, Biemann R, Isermann B, Engel C, Dittrich K, Hugo C, Halbritter J. Deceased donor urinary Dickkopf-3 associates with future allograft function following kidney transplantation *Am J Transplant*. 2025 Mar;25(3):516-530. doi: [10.1016/j.ajt.2024.09.016](https://doi.org/10.1016/j.ajt.2024.09.016). Epub 2024 Sep 19.

Mussmaecher N, Mitzner S, Haas C, **Busch M**, Ketteler M, Wanner C, Biggar P. Dose response of PTH and FGF23 to paricalcitol in patients with end-stage renal failure on chronic intermittent hemodialysis *Clin Nephrol*. 2025 Dec 11. doi: [10.5414/CN111768](https://doi.org/10.5414/CN111768). Online ahead of print.

Kasper M, Karlstetter M, Wildschütz L, Scholz R, **Busch M**, Bauer D, Meyer Zu Hörste G, Thanos S, Langmann T, Heiligenhaus A. Kinetic changes in microglia-related retinal transcripts in experimental autoimmune uveoretinitis (EAU) of B10.RIII mice *J Neuroinflammation*. 2025 Feb 10;22(1):37. doi: [10.1186/s12974-025-03358-x](https://doi.org/10.1186/s12974-025-03358-x).

Fallois J, Günzel A, Daniel C, Stumpf J, **Busch M**, Pein U, Paliege A, Amann K, Wiech T, Hantmann E, Wolf G, Pfeifer F, Girndt M, Lindner TH, Weimann A, Seehofer D, Bachmann A, Budde K, Biemann R, Isermann B, Engel C, Dittrich K, Hugo C, Halbritter J. Deceased donor urinary Dickkopf-3 associates with future allograft function following kidney transplantation. *Am J Transplant*. 2025 Mar;25(3):516-530. doi: [10.1016/j.ajt.2024.09.016](https://doi.org/10.1016/j.ajt.2024.09.016). Epub 2024 Sep 19.

Vogt K, Krämer S, Schreiebing TM, **Busch M**, Schmitt T, Mosberger S, Schumbrink F, Neumann T, Bergner R, Rauen T. Prediction of relapses in patients with small vessel vasculitides: a multicenter cohort study on histopathological risk patterns *Rheumatol Int*. 2025 Dec 2;46(1):5. doi: [10.1007/s00296-025-06049-1](https://doi.org/10.1007/s00296-025-06049-1).

Prytula A, Reynders D, Goetghebeur E, Krupka K, Bacchetta J, Kanzelmeyer N, Guzzo I, Labbadia R, Benetti E, Shenoy M, Sellier-Leclerc AL, Oh J, Litwin M, Rubik J, Awan A, Bilge I, Weber LT, Müller D, Simon T, Pape L, Tönshoff B; **on behalf of the ESPN Transplantation and CKD-MBD working group and, the CERTAIN Research Network**. Factors associated with statural growth in pediatric kidney transplant recipients with focus on metabolic acidosis *Pediatr Nephrol*. 2025 Jun;40(6):2059-2070. doi: [10.1007/s00467-025-06663-y](https://doi.org/10.1007/s00467-025-06663-y). Epub 2025 Jan 27. PMID: 39865159

Böckmann I, Leifheit-Nestler M, Rehberg M, Spartà G, Evers K, Schlingmann KP, Kemper MJ, Richter-Unruh A, Hiort O, Grohmann-Held K, Derichs U, Freiberg C, Weitz M, Dunstheimer D, Schmid E, **John-Kroegel U**, Metzinger O, Heger S, Jorch N, Staude H, Patzer L, Wühl E, Zivicnjak M, Schnabel D, Haffner D; Office Blood Pressure and Obesity in Children with X-Linked Hypophosphatemia German Society for Pediatric Nephrology (GPN) and the German Society for Pediatric and Adolescent Endocrinology and Diabetology (DGPAED). *Calcif Tissue Int*. 2025 Mar 28;116(1):56. doi: [10.1007/s00223-025-01363-z](https://doi.org/10.1007/s00223-025-01363-z).

Kreuzer M, Prüfe J, Dierks ML, Müther S, Bethe D, Büscher A, Heindl-Rusai K, Hollenbach S, Hoppe B, **John-Kroegel U**, Kanzelmeyer NK, Klaus G, Kranz B, Oh J, Pohl M, Rieger S, Ruckebrodt B, Sauerstein K, Staude H, Taylan C, Thumfart J, Weitz M, Ringlstetter R, Großhennig A, Pape L. Results of a multicenter, randomized trial examining a new transition model for post-kidney transplant adolescents *Sci Rep*. 2025 Apr 3;15(1):11459. doi: [10.1038/s41598-025-95845-7](https://doi.org/10.1038/s41598-025-95845-7).

Boeckhaus J, Tönshoff B, Weber LT, Pape L, Latta K, Fehrenbach H, Lange-Sperandio B, Kettwig M, König S, **John-Kroegel U**, Gellermann J, Galiano M, Jami S, Pieper D, Dihazi GH, Hafke A, Kohl S, Liebau MC, König J, Haffner D, Gross O, Wallbach M. Urinary Dickkopf-related protein 3 as a novel biomarker for kidney function decline in children with Alport syndrome *Pediatr Nephrol*. 2025 Jul;40(7):2205-2213. doi: [10.1007/s00467-025-06696-3](https://doi.org/10.1007/s00467-025-06696-3). Epub 2025 Feb 4.

Brieger LC, Przygodda S, Bohlen AV, Rehberg M, Konrad M, Schlingmann KP, Hiort O, Schmidt D, **John-Kroegel U**, Wuehl E, Kemper MJ, Derichs U, Patzer L, Albers N, Dunstheimer D, Heger S, Grohmann-Held K, Schroeder C, Jorch N, Schmid E, Staude H, Weitz M, Freiberg C, Huebner A, Heitmeyer-Pyper A, Sparta G, Partsch CJ, Marx M, Land C, Baus I, Wilkening F, Moeller K, Simic-Schleicher G, Empting S, Metzinger O, Wagner V, Holder M, Žebec MS, Schnabel D, Haffner D, Zivicnjak M; on behalf of; German Society for Pediatric Nephrology (GPN); German Society for Pediatric; Adolescent Endocrinology, Diabetology (DGKED). Growth dynamics of transversal body dimensions and proportions, with related clinical determinants in children with X-linked hypophosphatemia treated with phosphate supplements and active vitamin D *Pediatr Nephrol*. 2025 Oct;40(10):3187-3200. doi: [10.1007/s00467-025-06841-y](https://doi.org/10.1007/s00467-025-06841-y). Epub 2025 Jun 10.

Boeckhaus J, Tönshoff B, Weber LT, Haffner D, Pape L, Latta K, Fehrenbach H, Lange-Sperandio B, Kettwig M, König S, **John-Kroegel U**, Gellermann J, Galiano M, Hafke A, Streit F, Gross O. High adherence to angiotensin-converting enzyme inhibitor in children and adolescents with Alport syndrome: objective verification using liquid chromatography-mass spectrometry *Pediatr Nephrol*. 2025 Nov 22. doi: [10.1007/s00467-025-07053-0](https://doi.org/10.1007/s00467-025-07053-0). Online ahead of print.

Saffe S, Doerry K, Büscher AK, Hansen M, **Rohmann M**, Kanzelmeyer N, Latta K, Kemper MJ, Loos S. Variable treatment response to lumasiran in pediatric patients with primary hyperoxaluria type 1 *Pediatr Nephrol*. 2025 Jun;40(6):1929-1937. doi: [10.1007/s00467-025-06665-w](https://doi.org/10.1007/s00467-025-06665-w). Epub 2025 Jan 27.

Duvuru Geetha, Christian Pagnoux, Sebastian E Sattu, Peter A Merkel, Maria Weiner, Juliana Draibe, Stanislas Faguer, Sarah Bray, Rachel E Gurlin, Monica Balcells-Oliver, Annette Bruchfeld, David R Jayne; **ADVOCATE Study Group**. Efficacy and safety of avacopan in patients aged 65 years and older with ANCA-associated vasculitis: a post hoc analysis of data from the ADVOCATE trial. *Rheumatology (Oxford)*. 2025 Jun 1;64(6):3863-3871. DOI: [10.1093/rheumatology/keaf122](https://doi.org/10.1093/rheumatology/keaf122)

Duvuru Geetha, Frank B Cortazar, Annette Bruchfeld, Andreas Kronbichler, Alexandre Karras, Georges N Nakhoul, Peter A Merkel, Sarah Bray, Alana M Bozeman, David R W Jayne; **ADVOCATE Study**

Group. Treatment With Avacopan in ANCA-Associated Vasculitis With Kidney Involvement. *Kidney Int Rep.* 2025 Jun 2;10(8):2751-2765. doi: [10.1016/j.ekir.2025.05.041](https://doi.org/10.1016/j.ekir.2025.05.041). eCollection 2025 Aug.

Duvuru Geetha, Thomas Neumann, Alexandre Karras, Maria C Cid, Peter A Merkel, Sarah Bray, Alana M Bozeman, David R W Jayne; Members of the **ADVOCATE Study Group**. Efficacy and safety of avacopan for treatment of patients with ANCA-associated vasculitis receiving cyclophosphamide. *RMD Open* 2025 Oct 5;11(4):e005743. doi: [10.1136/rmdopen-2025-005743](https://doi.org/10.1136/rmdopen-2025-005743)

EMPA-KIDNEY Collaborative Group, William G Herrington, Natalie Staplin, Nikita Agrawal, Christoph Wanner, Jennifer B Green, Sibylle J Hauske, Jonathan R Emberson, David Preiss, Parminder Judge, Doreen Zhu, Rejive Dayanandan, Ryoki Arimoto, Kaitlin J Mayne, Sarah Y A Ng, Emily Sammons, Michael Hill, Will Stevens, Karl Wallendszus, Susanne Brenner, Alfred K Cheung, Zhi-Hong Liu, Jing Li, Lai Seong Hooi, Wen Liu, Takashi Kadowaki, Masaomi Nangaku, Adeer Levin, David Z I Cherney, Aldo P Maggioni, Roberto Pontremoli, Rajat Deo, Shinya Goto, Xavier Rossello, Katherine R Tuttle, Dominik Steubl, Dan Massey, Martina Brueckmann, Martin J Landray, Colin Baigent, Richard Haynes; **EMPA-KIDNEY Collaborative Group**. Long-Term Effects of Empagliflozin in Patients with Chronic Kidney Disease *N Engl J Med.* 2025 Feb 20;392(8):777-787. doi: [10.1056/NEJMoa2409183](https://doi.org/10.1056/NEJMoa2409183). Epub 2024 Oct 25

Junwen Zhou, Claire Williams, Natalie Staplin, Parminder K Judge, Kaitlin J Mayne, Nikita Agrawal, Ryoki Arimoto, Jennifer B Green, David Z I Cherney, Katherine R Tuttle, Jose Leal, Philip Clarke, Jonathan R Emberson, David Preiss, Christoph Wanner, Martin J Landray, Colin Baigent, Richard Haynes, William G Herrington, Borislava Mihaylova; **EMPA-KIDNEY Collaborative Group**. Effects of empagliflozin on quality of life and healthcare use and costs in chronic kidney disease: a health economic analysis of the EMPA-KIDNEY trial. *EClinicalMedicine.* 2025 Jul 8;85:103338. doi: [10.1016/j.eclinm.2025.103338](https://doi.org/10.1016/j.eclinm.2025.103338). eCollection 2025 Jul

Barbara Kollerits, Fruzsina Kotsis, Markus P Schneider, Ulla T Schultheiss, Hansi Weissensteiner, Sebastian Schönherr, Lukas Forer, Heike Meiselbach, Christoph Wanner, Kai-Uwe Eckardt, Hans Dieplinger, Florian Kronenberg; **GCKD Investigators**. Association of Serum Afamin Concentrations With Kidney Failure in Patients With CKD: Findings From the German CKD Cohort Study. *Am J Kidney Dis.* 2025 Apr;85(4):432-441.e1. doi: [10.1053/j.ajkd.2024.11.004](https://doi.org/10.1053/j.ajkd.2024.11.004). Epub 2024 Dec 31.

Hiddo J L Heerspink, Meg Jardine, Donald E Kohan, Richard A Lafayette, Adeera Levin, Adrian Liew, Hong Zhang, Amit Lodha, Todd Gray, Yi Wang, Ronny Renfurm, Jonathan Barratt; **ALIGN Study Investigators**. Atrasentan in Patients with IgA Nephropathy. *N Engl J Med.* 2025 Feb 6;392(6):544-554. doi: [10.1056/NEJMoa2409415](https://doi.org/10.1056/NEJMoa2409415). Epub 2024 Oct 25.

Wisanne M Bakker, Hiddo J L Heerspink, Stefan P Berger, Christoph Wanner, Sunil V Badve, Clare Arnott, Alferto C Abrahams, Joost C van den Born, Tim C van Faassen, Carlo A J M Gaillard, Mariëlle A C J Gelens, Jose L Górris, Marc H Hemmelder, Lily Jakulj, Rob C M van Kruijsdijk, Dirk R J Kuypers, Peter van der Meer, Jeroen B van der Net, Heleen H Nijmeijer, Marc G Vervloet, Aiko P J de Vries, Michael Walsh, Angela Y Wang, Ron T Gansevoort; Renal **Lifecycle Trial Investigators**. Rationale and design of the Renal Lifecycle trial assessing the effect of dapagliflozin on cardiorenal outcomes in severe chronic kidney disease. *Nephrol Dial Transplant.* 2025 Aug 29;40(9):1746-1755. doi: [10.1093/ndt/gfaf046](https://doi.org/10.1093/ndt/gfaf046).