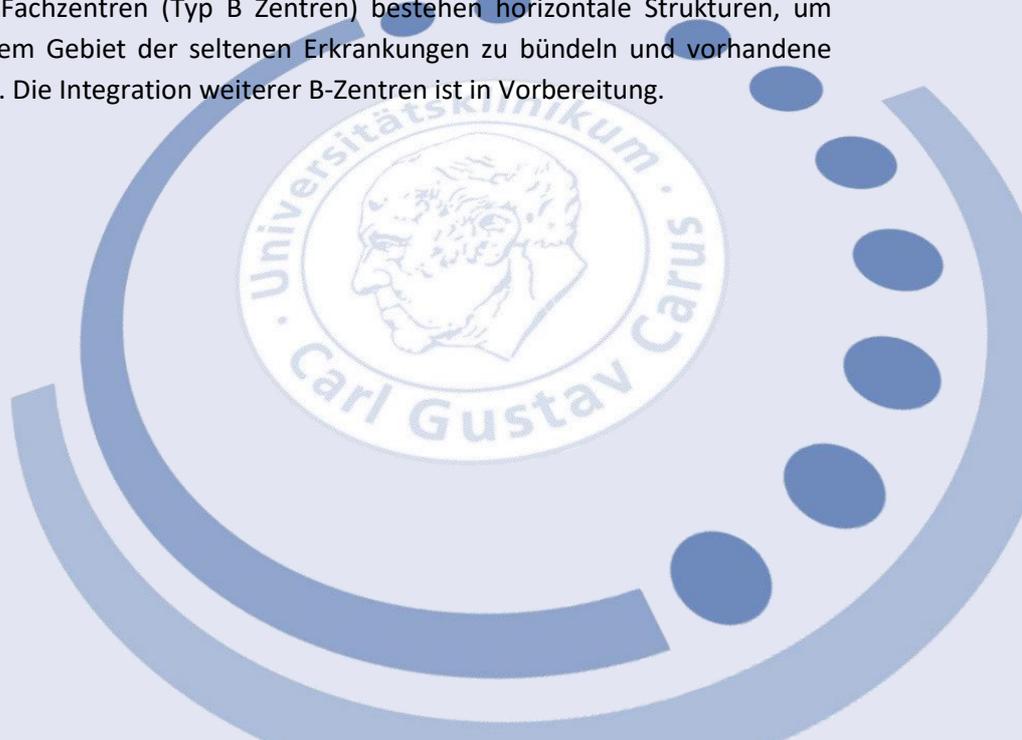


## INHALTSVERZEICHNIS

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

## KURZFASSUNG

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



# 1 DAS UNIVERSITÄTSCENTRUM für SELTENE ERKRANKUNGEN – ein Überblick

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

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

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

## 1.1 AUFBAU UND ORGANISATION

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

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

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



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



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



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



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

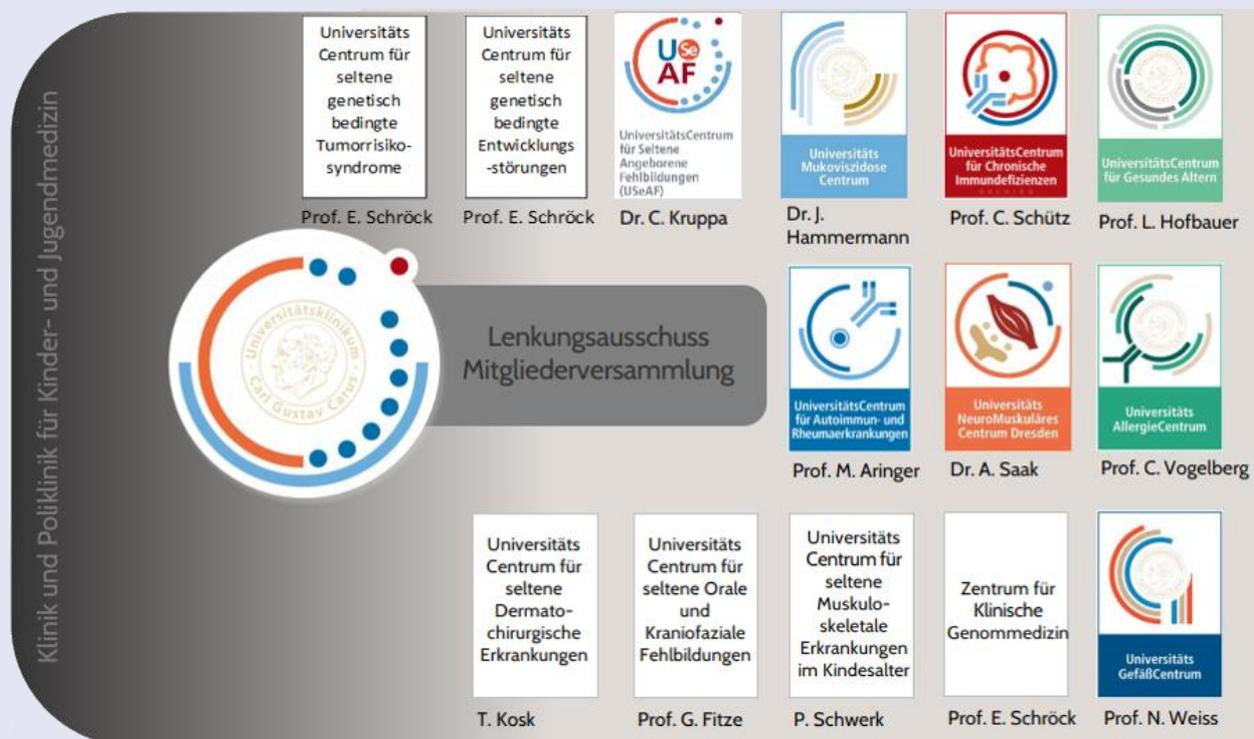
Die Mitgliederversammlung setzt sich aus den Gründungsmitgliedern sowie neu aufgenommenen Mitgliedern des USE. Die ordentlichen Mitglieder der Mitgliederversammlung wählen mit einer einfachen Mehrheit aller anwesenden ordentlichen Mitglieder den Sprecher des USE für vier Jahre. Dieser muss Fachärzt:in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

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

Seit der Gründung des USE wurden vierzehn Fachzentren (B-Zentren) in das USE integriert, deren Einbindung aus dem Organigramm hervorgeht (Anlage). In 2024 wurde für zwei weitere B-Zentren die Aufnahme in die Struktur des USE beantragt. Diese Zentren gelten als aufgenommen, sobald deren Gründung nach Vorstandsbeschluss vollzogen ist. Die Leiter:innen der Fachzentren stehen dem

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

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



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

## 1.2 ORGANISATION DES ERSTKONTAKTS

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

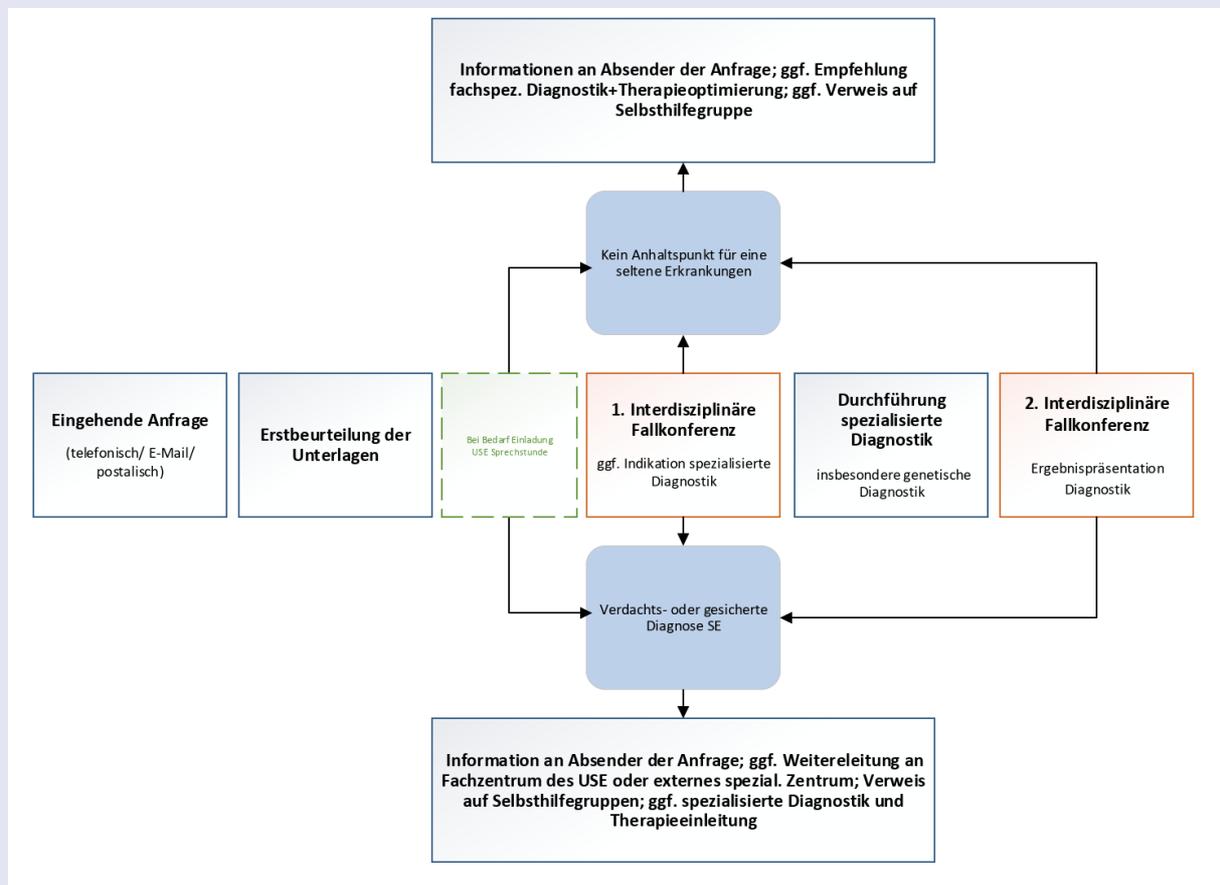
eingebetteten, Internetseite des USE (<https://www.uniklinikum-dresden.de/use>). Auf dieser Internetseite findet sich ein Überblick über die Ansprechpartner des USE. Jedes Typ B Zentrum ist entsprechend verlinkt und gibt auf der angegebenen Homepage einen Überblick über seine Behandlungsschwerpunkte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

Darüber hinaus sind Informationen zum Versorgungsangebot und der Kontakt zum Zentrum einschließlich der Fachzentren auch im Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen (se-atlas), sowie über den Internetauftritt von Orphanet zu finden. 2024 wurde die Internetseite des USE maßgeblich überarbeitet, um eine intuitivere Navigation und folglich ein zügigeres Auffinden der Unterlagen für Patient:innen und Einweiser zu gewährleisten.

### 1.3 VERSORGUNGSPFAD DES USE DRESDEN

Die Versorgung erfolgt patient:innenzentriert in zwei Struktureinheiten:

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



Zusätzlich zur reinen Fallbesprechung erhalten Ratsuchende derzeit bei entsprechender Indikation im Rahmen des Selektivvertrages Translate NAMSE nach §140a SGB V die Möglichkeit einer genetischen Diagnostik wie Exom- oder Genomsequenzierung durchführen zu lassen. Diese innovative Diagnostik führte 2024 bei 18 % der Untersuchten zu einer gesicherten genetischen Diagnostik. Weitere 23 % weisen eine Variante unklarer Signifikanz auf, die n krankheitsverursachend sein können. In jedem Fall erhält jeder Ratsuchende eine Empfehlung zur weiteren Behandlung und die Möglichkeit der erneuten Vorstellung, sollten sich neue Befunde ergeben.

## 1.4 VERNETZUNG

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

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

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

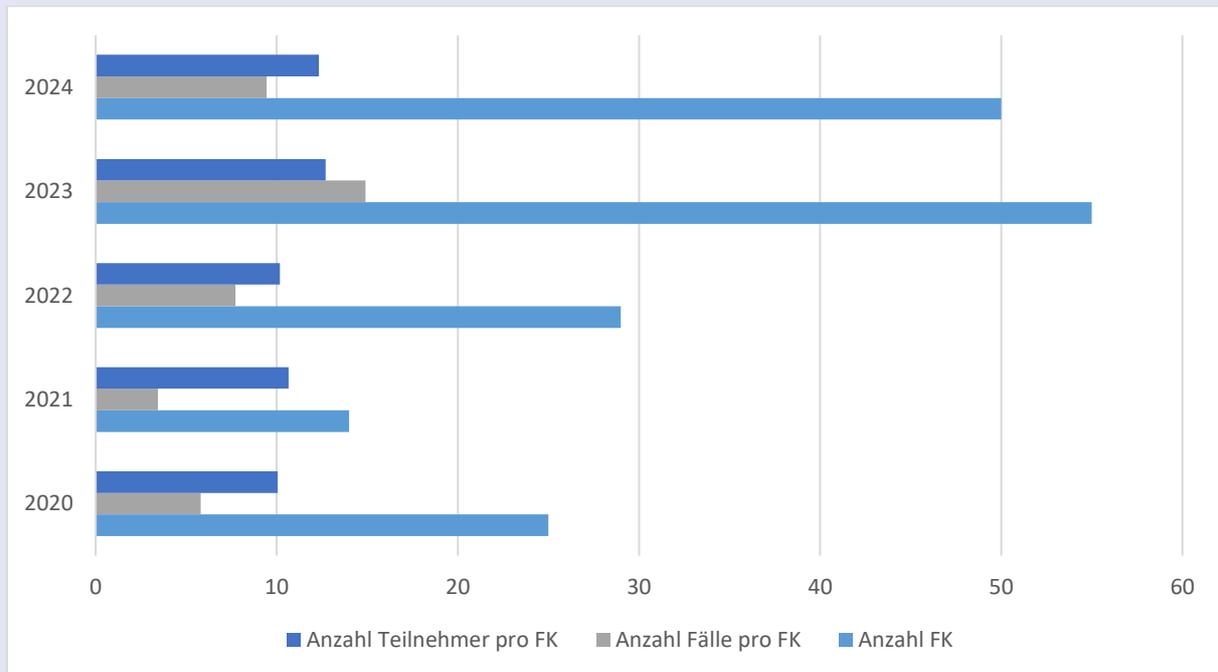
Als Mitglied in der **AG-ZSE** wirkt das USE auch aktiv in der bundesweiten USE-Landschaft mit und ist eng vernetzt mit den weiteren Akteuren.

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

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

## 1.5 INTERDISZIPLINÄRE FALLKONFERENZEN

Die innovative Qualität des USE und die Expertise der Mitglieder und integrierten Fachzentren wird insbesondere in den interdisziplinären Fallkonferenzen deutlich. 50 Konferenzen wurden im Jahr 2024 dabei direkt vom USE abgehalten. Diese wurden uniklinikumsweit und zusätzlich digital angeboten, um eine möglichst breite Durchdringung aller eingeladenen Fachbereiche zu sichern. Ersichtlich wird der deutliche Anstieg an diskutierten Fällen, Teilnehmern und Anzahl der Fallkonferenzen im Vergleich zu den Vorjahren 2020-2022 in Abbildung 2. Durchschnittlich nahmen 12 Fachbereichsvertreter teil und es wurden durchschnittlich 10 Fälle pro Konferenz diskutiert. Zahlreiche weitere Fallkonferenzen finden Typ B Zentrums spezifisch statt.



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

## 1.6 INFORMATIONSVERANSTALTUNGEN FÜR BETROFFENE UND PATIENTENORGANISATIONEN

Im Jahr 2024 konnte anlässlich des Tages der Seltenen Erkrankungen die bundesweite Veranstaltung „Selten Allein“ fortgesetzt werden. Insgesamt zeigten fünf Einkaufsbahnhöfe und zahlreiche weitere Akteure Selbstporträts von Betroffenen seltener Erkrankungen unter dem Motto „Selten Allein“. Ziel war es, die breite Öffentlichkeit für Seltene Erkrankungen zu sensibilisieren und direkt oder indirekt Betroffene zu vernetzen. Die Veranstaltung erreichte enormes öffentliches Interesse und wird im Jahr 2024 mit einem neuen Aufruf zur Einreichung von Kunstwerken fortgeführt. Darüber hinaus konnten 2024 etwa 70 Betroffene und Selbsthilfegruppen einer Seltenen Erkrankung zur regionalen Veranstaltung am Tag der Seltenen Erkrankungen im Programm kino Ost in Dresden erreicht werden. Dabei stand das 10-jährige Bestehen des USE im Fokus und wurde durch eine Auswahl an Kurzfilmen und zwei Podiumsdiskussionen dargestellt. Zudem wurde eine direkte Live-Übertragung für den Wissenschafts-Kommunikations-Podcast „You Ask We Explain“ aufgenommen. Auch 2025 ist eine ähnliche Veranstaltung geplant.

## 1.7 FORT- UND WEITERBILDUNGSVERANSTALTUNGEN

Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen für ärztliche Kolleg:innen, Medizinstudierende und Betroffene werden in Zusammenarbeit mit den integrierten Fachzentren ausgerichtet. 2024 fand sechsmalig die Fortbildung „Medizinische Mysterien – Seltene Erkrankungen unter der Lupe“ (ehem. Große Board Meeting zu Seltenen Erkrankungen) statt, welches seitens der Sächsischen Landesärztekammer mit Fortbildungspunkten als Fortbildungsveranstaltung anerkannt ist. Weiterhin wurde beispielsweise die DSAI-Tagung zum Thema „Immunologie meets Hämatologie“ begleitend durch das USE ausgerichtet. Das USE beteiligt sich zudem aktiv in der Lehre und hat die Seltenen Erkrankungen in der Hauptvorlesung Pädiatrie in die medizinische Ausbildung integriert.

## 1.8 PUBLIKATIONEN

Das USE Dresden ist anhaltend in der aktiven Erforschung von seltenen Erkrankungen involviert und bringt sich in zahlreichen Publikationen ein. Die gewonnenen Ergebnisse werden durch wissenschaftliche Veröffentlichungen der Fachöffentlichkeit zugänglich gemacht, wodurch Wissen transferiert und fachliche Diskurse vorangebracht werden. Eine Liste der Publikationen aus 2024 findet sich in der Anlage.

## 1.9 FORSCHUNGSTÄTIGKEIT

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

## 1.10 REGISTER

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

## 1.11 QUALITÄTSVERBESSERENDE MASSNAHMEN

Im Berichtszeitraum 2024 konnten im Hinblick auf die Weiterentwicklung des USE und seiner besonderen Aufgabenwahrnehmung folgende Maßnahmen umgesetzt werden:

- erweitere diagnostische Möglichkeiten im Rahmen des Selektivvertrages Translate NAMSE nach §140a SGB V
- erfolgreiche Re-Zertifizierung des USE nach ClarCert, wodurch Qualität nachhaltig dokumentiert und nachgewiesen werden kann

- Überarbeitung der Website und Verbesserung der Benutzerfreundlichkeit
- Konzeptionierung einer interdisziplinären USE-eigenen Sprechstunde für Patient:innen mit komplexen Krankheitsbildern ab Januar 2025
- Konzeptionierung und Freigabe zur Durchführung eines Wahlpflichtfachs für Seltene Erkrankungen ab dem Sommersemester 2025 an der Technischen Universität Dresden
- Verbesserung der Rückverfolgung von abgeschlossenen Patienten-Fällen an den USE-B-Zentren
- Konstante Besetzung der ärztlichen Lotsenstelle durch Festanstellung
- Durchführung und Auswertung einer digitalen als auch schriftlichen Zuweiser- und Patient:innenbefragung ab 2020 fortlaufend
- Strukturierte Dokumentation aller Anfragen

## 1.12 QUALITÄTSZIELE

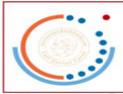
Für die folgenden Jahre sind nachfolgende Qualitätsziele zur kontinuierlichen Entwicklung des USE angestrebt:

- Erfolgreiches Überwachungsaudit des USE nach ClarCert 2026
- Aufnahme weiterer Typ B-Zentren in das Leistungsangebot des USE
- Intensivierung der Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen und Patientenvertretern speziell durch Fortbildungsveranstaltungen
- Umsetzung des Sprechstundenkonzeptes für unklare Erkrankungen
- Umsetzung des Wahlpflichtfachs für Studierende und das jährliche Angebot diesem
- Durchführung und Auswertung der Rückverfolgungsmaßnahmen an den B-Zentren
- Erstellung eines Konzepts zur Werbung bei landesweiten niedergelassenen Haus- und Fachärzten, um das Bewusstsein für Seltene Erkrankungen und das Angebot am USE zu stärken
- Konzeptionierung eines Mitteldeutschen Referenznetzwerks für Seltene Erkrankungen unter Beteiligung der ZSEs in Leipzig, Cottbus, Magdeburg und Jena

Anlagen:

- Organigramm
- Flyer „Tag der Seltene Erkrankungen“
- Flyer „Selten Allein“ 2024
- Publikationsliste 2024
- Forschungstätigkeiten 2024
- Registerliste 2024





Mitgliederversammlung	
<b>Ordentliche Mitglieder</b>	<b>Außerordentliche Mitglieder</b>
-Kliniken -Eigenständige Abteilungen -Zentren -Institute -Forschungsverbünde (Jeweils des UKD oder MFD)	-Selbsthilfegruppen -Niedergelassene Ärzte -Einrichtungen ausserhalb UKD/MFD

Wird gewählt →

**Universitätszentrum für seltene Erkrankungen**

**Sprecher:**  
Prof. Dr. med. R. Berner

**Stellvertretende Sprecherinnen:**  
 Prof. Dr. med. M. A. Lee-Kirsch  
 Dr. med. Joseph Pormann  
 Dr. med. A. M. Hanßke

Koordinationsstelle  
 Dr. rer. medic T. Kretschmer  
**Ärztl. Lotsenstelle**  
 Dr. med. T. Strauß  
 Henrike Kamphöfener

- B-Zentren**
- Universitäts Mukoviszidose Zentrum (UMC)
  - Universitäts Zentrum für Immundefizienz (U-CID/OrchiDD)
  - Universitäts Zentrum für Autoimmun- und Rheumatische Erkrankungen (UCARE)
  - Universitäts Allergie Zentrum (UAC)
  - Universitäts Neuromuskuläres Zentrum (UNMC)
  - Universitäts Gefäß Zentrum (UGC)
  - Universitäts Zentrum für Gesundes Altern (UCGA)
  - Zentrum für Klinische Genommedizin
  - Universitäts Zentrum für seltene Angeborene Fehlbildungen
  - Universitäts Zentrum für seltene Muskuloskeletale Erkrankungen im Kindesalter
  - Universitäts Zentrum für seltene Orale und Kraniofaziale Fehlbildungen (USeOK)
  - Universitäts Zentrum für seltene Dermatochirurgische Erkrankungen
  - Universitäts Zentrum für seltene genetisch bedingte Entwicklungsstörungen
  - Universitäts Zentrum für Genetische Tumorrisikosyndrome

Version 1	Erstellt	Geprüft	Freigegeben	Revision
Am				
Von				

UniversitätsCentrum für  
Seltene Erkrankungen

Tag der Seltenen Erkrankungen  
im ProgrammkinO Ost

Universitätsklinikum  
Carl Gustav Carus  
DIE DRESDNER.



Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin  
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus  
Fetscherstraße 74, 01307 Dresden  
✉ [www.ukdd.de/kik](http://www.ukdd.de/kik)

**Ansprechpartnerin/Koordination:**

📞 Dr. rer. medic. Tanita Kretschmer  
☎ 0351 458-19407  
☎ 0351 458-7297  
✉ [Tanita.Kretschmer@ukdd.de](mailto:Tanita.Kretschmer@ukdd.de)

**Für die vertragliche und finanzielle Abwicklung  
verantwortlich:**

Carl Gustav Carus Management GmbH  
Fetscherstraße 74, 01307 Dresden  
☎ 0351 458-3861  
📄 [www.carus-management.de](http://www.carus-management.de)  
✉ [cgcm@ukdd.de](mailto:cgcm@ukdd.de)

**Sponsoren:**



Alexion Pharma Germany GmbH - 600 € BioMarin Deutschland GmbH 800 € Cordamed GmbH - 600 €  
GlaxoSmith-Kline GmbH & Co. KG - 800 € metaX Institut für Diätetik GmbH - 600 € MVZ Mitteldeutscher  
Praxisverbund Humangenetik GmbH - 800 € Roche Pharma AG - 1.500 € Saegeling Medizintechnik Ser-  
vice- und Vertriebs GmbH - 800 € Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG - 800 €

Stand der Drucklegung: 14.02.2024

**ProgrammkinO Ost**

Schandauer Str. 73, 01277 Dresden  
für Rollstuhlnutzende barrierefrei,  
fremdsprachige Filme mit Untertitel

**Freier Eintritt**

**Anfahrt**

**Öffentlicher Personennahverkehr** Sie erreichen das  
ProgrammkinO Ost mit den Straßenbahnlinien 6 und 12  
(Haltestelle Ludwig-Hartmann-Straße), mit den  
Straßenbahnlinien 4 sowie den Buslinien 65, 85 und 87  
(alle Haltestellen Altenberger Straße).

**Bahn** Fern- und Regionalverkehr bis Dresden-Hauptbahn-  
hof, Anschluss an ÖPNV Straßenbahn Linien 4, 10, 6 und 12.

**PKW** Das ProgrammkinO verfügt über keine eigenen  
Parkplätze. Bitte nutzen Sie die vorhandenen kostenfreien  
Möglichkeiten im öffentlichen Straßenraum.

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

**Gemeinsam können wir Wunder bewirken.**

**Ihre Spende hilft.**

**Verwendungszweck: Spende USE**

Stiftung Hochschulmedizin Dresden

IBAN DE27 8505 0300 0221 0457 40

BIC OSDDDE81XXX, Ostsächsische Sparkasse Dresden



Stiftung  
Hochschulmedizin  
Dresden



Tag der Seltenen  
Erkrankungen

Veranstaltung des  
UniversitätsCentrums für  
Seltene Erkrankungen Dresden



UniversitätsCentrum  
für Seltene  
Erkrankungen

**02** Programm-  
kinO Ost  
**MÄRZ** EINTRITT  
**2024** FREI

## Herzliche Einladung

## Programm am 02. März 2024

## Referent:innen

Liebe Patient:innen, liebe Angehörige, liebe Kolleg:innen, in diesem Jahr möchten wir einen ganz besonderen „Tag der Seltene Erkrankungen“ feiern, denn das UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (USE) am Universitätsklinikum Dresden begeht mit Ihnen zusammen einen runden Geburtstag. Seit nunmehr 10 Jahren versteht sich das USE als Partner an Ihrer Seite, der Diagnosewege verkürzen, Ansprechpartner vermitteln, Menschen zur Therapie und Unterstützung verhelfen sowie Öffentlichkeit für dieses besondere Thema schaffen möchte. Dabei erreichen uns unglaublich viele unterschiedliche Geschichten von Betroffenen.

Und so vielfältig wie die Personen hinter den Geschichten soll auch unser Programm am Tag der Seltene Erkrankungen sein. Nicht nur, dass es weit über 6.000 verschiedene seltene Erkrankungen gibt; jede dieser Erkrankungen hat ihren ganz besonderen Einfluss auf die Betroffenen selbst, aber auch auf ein großes Umfeld. Dazu zählen in erster Linie die Familien der Betroffenen, aber auch die unterschiedlichen Behandler und Unterstützer, die sich in vielfältiger Weise um eine gelingende Teilhabe der Betroffenen bemühen.

Daher möchten wir an „unserem Geburtstag“ viele einzelne Geschichten und Gesichter in Kurzfilmen einfangen und mit Ihnen darüber ins Gespräch kommen. Wir freuen uns darauf, wenn Sie am 02. März 2024 diese Geschichten erleben und gemeinsam mit uns feiern wollen. **Wir laden Sie herzlich dazu ein!**

Ihr Prof. Dr. Reinhard Berner  
& das USE-Team



ab 10.00 Uhr	Einlass Programm kino Ost
10.30 Uhr	Grußwort Prof. Dr. med. Reinhard Berner
<b>10.40 Uhr</b>	<b>Erster Kurzfilmblock</b>
<b>11.15 Uhr</b>	<b>Podiumsdiskussion</b>
<b>11.50 Uhr</b>	<b>Zweiter Kurzfilmblock</b>
<b>12.25 Uhr</b>	<b>Podiumsdiskussion</b>
13.00 Uhr	Gemeinsamer Austausch und Imbiss
10:00 Uhr bis 14:30 Uhr	Präsentation der Selbsthilfegruppen, Vereine und Sponsoren im Foyer

### Kurzfilme rund um (Seltene) Erkrankungen Empfehlung ab 14 Jahren | Eintritt frei (zum Teil OmU Saal 1)

#### Erster Kurzfilmblock

**Bertha en de Wolfram** | 🕒 16 min. | Belgien 2020

**Rain** | 🕒 9 min. | Schweden 2014

**Carlottas Face** | 🕒 5 min. | Deutschland 2018

#### Zweiter Kurzfilmblock

**Beben** | 🕒 16 min. | Deutschland 2022

**Sweet Rabbit** | 🕒 14 min. | Niederlande 2012

**Iktamuli** | 🕒 5 min | Deutschland 2019

#### Prof. Dr. med. Reinhard Berner

Sprecher des UniversitätsCentrums für Seltene Erkrankungen (USE), Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin\*

#### Dr. med. Christine Mundlos

stellvertretende Geschäftsführerin und ärztliche Lotsin Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.

#### Andrea Maier-Neuner

Geschäftsführerin Patientenorganisation für angeborene Immundefekte dsai e.V.

#### Ronny Krappmann

verwaister Vater, Botschafter der Europäischen Vereinigung gegen Leukodystrophien ELA e.V.

#### Marcel Welk

Betroffener mit Myasthenia gravis

#### Dr. Michael Schöttler

Leiter für neurodegenerative und seltene Erkrankungen, Roche Pharma AG

#### Dr. med. Amalia-Mihaela Hanßke

Stellvertretende Sprecherin des USE, Oberärztin der Klinik und Poliklinik für Psychotherapie und Psychosomatik\*

#### Dr. med. Jochen Schäfer

Oberarzt für Neurologie, Klinik und Poliklinik für Neurologie\*

#### Dr. med. Ulrike Reuner

Oberärztin für Neurologie/Psychiatrie/Psychotherapie, Palliativmedizinerin, Klinik und Poliklinik für Neurologie\*

#### Dr. med. Katja Storch

Oberärztin, Neuropädiaterin, Klinik Bavaria Kreischa

#### Thomas Lopau

Moderator

\* Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden



# Unsere Kunst macht anderen Mut

Ausstellung zum Tag  
der Seltenen Erkrankungen  
29. Februar 2024

SAVE-THE-DATE ••• 29-02-2024  
13 Uhr Eröffnung der Ausstellung  
auf dem Berliner Hauptbahnhof

29.02.  
2024

# Unsere Kunst macht anderen Mut

Ausstellung zum Tag der Seltenen Erkrankungen  
29. Februar 2024

## Die Kunstaktion »Selten allein«

... zeigt Selbstporträts, die Menschen mit Seltenen Erkrankungen (SE) gemalt, gezeichnet oder gestaltet haben. Diese Bilder sind zusammen mit einer kurzen Selbstauskunft zur Person und ihrer Krankheit in ausgewählten Einkaufsbahnhöfen in Deutschland zu sehen. Auf diese Weise machen Betroffene am 28. Februar 2024 auf den 17. weltweiten Tag der Seltenen Erkrankungen aufmerksam.

In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. Da es mehr als 6.000 unterschiedliche Seltene Erkrankungen gibt, ist die Gesamtzahl der Betroffenen trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankungen hoch. Allein in Deutschland leben Schätzungen zufolge etwa vier Millionen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung.

### Unterstützer vor Ort sind die Einkaufsbahnhöfe.

So zeigen in diesem Jahr die Einkaufsbahnhöfe auf dem Berliner Hauptbahnhof, den Hauptbahnhöfen in Dresden, Freiburg, Lübeck und Mainz die Ausstellung.

Die Website [www.seltenallein.de](http://www.seltenallein.de) zeigt nicht nur die Bilder der Ausstellung und weitere Kunstwerke von Betroffenen, sondern bietet auch Informationen zu Seltenen Erkrankungen und gibt den direkt oder indirekt Betroffenen die Gelegenheit, sich zu vernetzen.



Ausstellung ab  
ca. 29.02.2024 auf  
folgenden  
Einkaufsbahnhöfen:

- Berlin Hbf
- Dresden Hbf
- Freiburg Hbf
- Lübeck Hbf
- Mainz Hbf

## Publikationen 2024

### UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (A-Zentrum)

- Wolf C, Lim EL, Mokhtari M, Kind B, Odainic A, Lara-Villacanas E, Koss S, Mages S, Menzel K, Engel K, Dückers G, Bernbeck B, Schneider DT, Siepermann K, Niehues T, Goetzke CC, Durek P, Minden K, Dörner T, Stittrich A, Szelinski F, Guerra GM, Massoud M, Bieringer M, de Oliveira Mann CC, Beltrán E, Kallinich T, Mashreghi MF, Schmidt SV, Latz E, Klughammer J, Majer O, Lee-Kirsch MA. UNC93B1 variants underlie TLR7-dependent autoimmunity. *Sci Immunol.* 2024 Feb 23;9(92):eadi9769. doi: 10.1126/sciimmunol.adi9769. Epub 2024 Feb 23. PMID: 38207055.
- Manoharan J, Rana R, Kuenze G, Gupta D, Elwakiel A, Ambreen S, Wang H, Banerjee K, Zimmermann S, Singh K, Gupta A, Fatima S, Kretschmer S, Schaefer L, Zeng-Brouwers J, Schwab C, Al-Dabet MM, Gadi I, Altmann H, Koch T, Poitz DM, Baber R, Kohli S, Shahzad K, Geffers R, Lee-Kirsch MA, Kalinke U, Meiler J, Mackman N, Isermann B. Tissue factor binds to and inhibits interferon- $\alpha$  receptor 1 signaling. *Immunity.* 2024 Jan 9;57(1):68-85.e11. doi: 10.1016/j.immuni.2023.11.017. Epub 2023 Dec 22. PMID: 38141610.
- Mishra H, Schlack-Leigers C, Lim EL, Thieck O, Magg T, Raedler J, Wolf C, Klein C, Ewers H, Lee-Kirsch MA, Meierhofer D, Hauck F, Majer O. Disrupted degradative sorting of TLR7 is associated with human lupus. *Sci Immunol.* 2024 Feb 23;9(92):eadi9575. doi: 10.1126/sciimmunol.adi9575. Epub 2024 Feb 23. PMID: 38207015.
- Menzel K, Novotna K, Jeyakumar N, Wolf C, Lee-Kirsch MA. Monogenic lupus - from gene to targeted therapy. *Mol Cell Pediatr.* 2024 Sep 12;11(1):8. doi: 10.1186/s40348-024-00181-x. PMID: 39264482; PMCID: PMC11393215.
- Weidler S, Koss S, Wolf C, Lucas N, Brunner J, Lee-Kirsch MA. A rare manifestation of STING-associated vasculopathy with onset in infancy: a case report. *Pediatr Rheumatol Online J.* 2024 Jan 4;22(1):9. doi: 10.1186/s12969-023-00934-4. PMID: 38178067; PMCID: PMC10768237.
- Schmidt A, Danyel M, Grundmann K, Brunet T, Klinkhammer H, Hsieh TC, Engels H, Peters S, Knaus A, Moosa S, Averdunk L, Boschann F, Sczakiel HL, Schwartzmann S, Mensah MA, Pantel JT, Holtgrewe M, Bösch A, Weiß C, Weinhold N, Suter AA, Stoltenburg C, Neugebauer J, Kallinich T, Kaindl AM, Holzhauer S, Bühner C, Bufler P, Kornak U, Ott CE, Schülke M, Nguyen HHP, Hoffjan S, Grasemann C, Rothoefl T, Brinkmann F, Matar N, Sivalingam S, Perne C, Mangold E, Kreiss M, Cremer K, Betz RC, Mücke M, Grigull L, Klockgether T, Spier I, Heimbach A, Bender T, Brand F, Stieber C, Morawiec AM, Karakostas P, Schäfer VS, Bernsen S, Weydt P, Castro-Gomez S, Aziz A, Grobe-Einsler M, Kimmich O, Kobeleva X, Önder D, Lesmann H, Kumar S, Tacik P, Basin MA, Incardona P, Lee-Kirsch MA, Berner R, Schuetz C, Körholz J, Kretschmer T, Di Donato N, Schröck E, Heinen A, Reuner U, Hanßke AM, Kaiser FJ, Manka E, Munteanu M, Kuechler A, Cordula K, Hirtz R, Schlapakow E, Schlein C, Lisfeld J, Kubisch C, Herget T, Hempel M, Weiler-Normann C, Ullrich K, Schramm C, Rudolph C, Rillig F, Groffmann M, Muntau A, Tibelius A, Schwaibold EMC, Schaaf CP, Zawada M, Kaufmann L, Hinderhofer K, Okun PM, Kotzaeridou U, Hoffmann GF, Choukair D, Bettendorf M, Spielmann M, Ripke A, Pauly M, Münchau A, Lohmann K, Hüning I, Hanker B, Bäumer T, Herzog R, Hellenbroich Y, Westphal DS, Strom T, Kovacs R, Riedhammer KM, Mayerhanser K, Graf E, Brugger M, Hoefele J, Oexle K, Mirza-Schreiber N, Berutti R, Schatz U, Krenn M, Makowski C, Weigand H, Schröder S, Rohlf s M, Vill K, Hauck F,

Borggraefe I, Müller-Felber W, Kurth I, Elbracht M, Knopp C, Begemann M, Kraft F, Lemke JR, Hentschel J, Platzer K, Strehlow V, Abou Jamra R, Kehrer M, Demidov G, Beck-Wödl S, Graessner H, Sturm M, Zeltner L, Schöls LJ, Magg J, Bevot A, Kehrer C, Kaiser N, Turro E, Horn D, Grüters-Kieslich A, Klein C, Mundlos S, Nöthen M, Riess O, Meitinger T, Krude H, Krawitz PM, Haack T, Ehmke N, Wagner M. Next-generation phenotyping integrated in a national framework for patients with ultrarare disorders improves genetic diagnostics and yields new molecular findings. *Nat Genet.* 2024 Aug;56(8):1644-1653. doi: 10.1038/s41588-024-01836-1. Epub 2024 Jul 22. PMID: 39039281; PMCID: PMC11319204.

Zoch M, Gierschner C, Gebler R, Leutner LA, Kretschmer T, Danker A, Lee-Kirsch MA, Berner R, Sedlmayr M. Transition database for rare diseases and its use for clinical documentation. *Health Informatics J.* 2024 Apr-Jun;30(2):14604582241259322. doi: 10.1177/14604582241259322. PMID: 38855877.

Toskov V, Kaiser-Labusch P, Lee-Kirsch MA; PRIM1 study group; Ehl S, Wegehaupt O. Variable Syndromic Immunodeficiency in Patients with Biallelic PRIM1 Mutations. *J Clin Immunol.* 2024 May 22;44(6):129. doi: 10.1007/s10875-024-01733-6. PMID: 38773012; PMCID: PMC11108906.

Eigemann J, Janda A, Schuetz C, Lee-Kirsch MA, Schulz A, Hoenig M, Furlan I, Jacobsen EM, Zinngrebe J, Peters S, Drewes C, Siebert R, Rump EM, Führer M, Lorenz M, Pannicke U, Kölsch U, Debatin KM, von Bernuth H, Schwarz K, Felgentreff K. Non-Skewed X-inactivation Results in NF- $\kappa$ B Essential Modulator (NEMO)  $\Delta$ -exon 5-autoinflammatory Syndrome (NEMO-NDAS) in a Female with Incontinentia Pigmenti. *J Clin Immunol.* 2024 Sep 12;45(1):1. doi: 10.1007/s10875-024-01799-2. PMID: 39264518; PMCID: PMC11393190.

## B-Zentren:

### Universitäts AllergieCentrum (UAC)

Usage prevalence of angioedema patient-reported outcome measures: Results from the UCARE and ACARE PROMUSE study. Cherrez-Ojeda, I., Bousquet, J., Giménez-Arnau, A., Godse, K., Krasowska, D., Bartosińska, J., Szczepanik-Kułak, P., Wawrzycki, B., Kolkhir, P., Allenova, A., Allenov, A., Tkachenko, S., Mitrevska, N. T., Mijakoski, D., Stoleski, S., Kolacinska-Flont, M., Kuprys-Lipinska, I., Molinska, J., Kasperska-Zajac, A., Zajac, M., Zamłyński, M., Mihaltan, F., Ulmeanu, R., Zalewska-Janowska, A., Tomaszewska, K., Al-Ahmad, M., Al-Nesf, M. A., Ibrahim, T., Aqel, S., Pesqué, D., Rodríguez-González, M., Wakida-Kuzunoki, G. H., Ramon, G. D., Ramon, G. N., Neisinger, S., Bonnekoh, H., Rukhadze, M., Khoshkhui, M., Fomina, D., Larenas-Linnemann, D., Košnik, M., Kara, R. O., Caballero López, C. G., Liu, Q., Ivancevich, J. C., Ensina, L. F., Rosario, N., Kvedariene, V., Ben-Shoshan, M., Jardim Criado, R. F., Bauer, A., Cherrez, A., Cherrez, S., Chong-Neto, H., Rojo-Gutierrez, M. I., Rudenko, M., Larco Sousa, J. I., Lesiak, A., Matos, E., Tinoco, I., Shijin, C. C., Logroño, R. H., Sagñay, J. C., Faytong-Haro, M., Robles-Velasco, K., Zuberbier, T. & Maurer, M., Aug. 2024, in: *Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice.* 12, 8, S. 2211-2215.e1. IF:8,2

Associations between tobacco smoking status and patch test results—A cross-sectional pilot study from the Information Network of Departments of Dermatology (IVDK). Molin, S., Brans, R., Bauer, A., Becker, D., Kreft, B., Mahler, V., Skudlik, C., Stadler, R., Szliska, C., Weisshaar, E. & Geier, J., Sept. 2024, in: *Contact dermatitis.* 91, 3, S. 203-211 9. IF:4,8

Behr J, Bonella F, Frye BC, Günther A, Hagemeyer L, Henes J, Klemm P, Koschel D, Kreuter M, Leuschner G, Nowak D, Prasse A, Quadder B, Sitter H, Costabel U. Pharmacological Treatment of Idiopathic Pulmonary Fibrosis (Update) and Progressive Pulmonary Fibroses: S2k Guideline of the German Respiratory Society. *Respiration*. 2024 Sep 9;1-29. doi: 10.1159/000540856. Online ahead of print. PMID: 39250885 IF 3,5

Definition, acronyms, nomenclature, and classification of angioedema (DANCE): AAAAI, ACAAI, ACARE, and APAAACI DANCE consensus. Reshef A, Buttgereit T, Betschel SD, Caballero T, Farkas H, Grumach AS, Hide M, Jindal AK, Longhurst H, Peter J, Riedl MA, Zhi Y, Aberer W, Abuzakouk M, Al Farsi T, Al Sukaiti N, Al-Ahmad M, Altrichter S, Aygören-Pürsün E, Baeza ML, Bara NA, Bauer A, Bernstein JA, Boccon-Gibod I, Bonnekoh H, Bouillet L, Brzoza Z, Bygum A, Calderon O, de Albuquerque Campos R, Campos Romero FH, Cancian M, Chong-Neto HJ, Christoff G, Cimbollek S, Cohn DM, Craig T, Danilycheva I, Darlenski R, Du-Thanh A, Ensina LF, Fomina D, Fonacier L, Fukunaga A, Gelincik A, Giavina-Bianchi P, Godse K, Gompels M, Goncalo M, Gotua M, Gidos-Fogelbach G, Guilarte M, Kasperska-Zajac A, Katelaris CH, Kinaciyan T, Kolkhir P, Kulthanan K, Kurowski M, Latysheva E, Lauerma A, Launay D, Leonart R, Lumry W, Malbran A, Ali RM, Nasr I, Nieto-Martinez S, Parisi C, Pawankar R, Piñero-Saavedra M, Popov TA, Porebski G, Prieto Garcia A, Pyatilova P, Rudenko M, Sekerel BE, Serpa FS, Sheikh F, Siebenhaar F, Soria A, Staevska M, Staubach P, Stobiecki M, Thomsen SF, Triggiani M, Valerieva A, Valle S, Van Dinh N, Vera Ayala CE, Zalewska-Janowska A, Zanichelli A, Magerl M, Maurer M. *J Allergy Clin Immunol*. 2024 Aug;154(2):398-411.e1. doi: 10.1016/j.jaci.2024.03.024. Epub 2024 Apr 25. PMID: 38670233 IF:11,4

Klimek F, Bergmann C, Hagemann J, Cuevas M, Becker S, Pfaar O, Casper I, Klimek L. Eosinophil granulocytes in chronic inflammatory respiratory diseases and CRSwNP: Function, immunological basis, and clinical significance. *Allergol. Select*. 2024 Mar 21;8:40-50. doi: 10.5414/ALX02469E. PMID: 38549811; PMCID: PMC10975747. IF 2,9

Koschel D, Behr J, Berger M, Bonella F, Hamer O, Joest M, Jonigk D, Kreuter M, Leuschner G, Nowak D, Raulf M, Rehbock B, Schreiber J, Sitter H, Theegarten D, Costabel U; Deutsche Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin e.V. (DGP) (federführende Fachgesellschaft) und Deutsche Gesellschaft für Allergologie und klinische Immunologie e.V. (DGAKI) Deutsche Gesellschaft für Pathologie e.V. (DGP) Deutsche Gesellschaft für Arbeitsmedizin und Umweltmedizin e.V. (DGAUM) Deutsche Röntgengesellschaft e.V. (DRG) Bundesverband Deutscher Pathologen e.V. (BDP). *Pneumologie. Diagnosis and Treatment of Hypersensitivity Pneumonitis - S2k Guideline of the German Respiratory Society and the German Society for Allergology and Clinical Immunology* 2024 Sep 3. doi: 10.1055/a-2369-8458. Online ahead of print. PMID: 39227017 IF 1,2

Mühlmeier G, Polk ML, Tisch M, Cuevas M. Allergen-Immuntherapie gegen seltenere Allergene [Allergen immunotherapy for rare allergens]. *HNO*. 2024 Sep;72(9):626-632. German. doi: 10.1007/s00106-024-01469-0. Epub 2024 Apr 19. PMID: 38639764. IF 0,8

Non-Skin Related Symptoms Are Common in Chronic Spontaneous Urticaria and Linked to Active and Uncontrolled Disease: Results From the Chronic Urticaria Registry. Pyatilova, P., Hackler, Y., Aulenbacher, F., Asero, R., Bauer, A., Bizjak, M., Day, C., Dissemond, J., Du-Thanh, A., Fomina, D., Giménez-Arnau, A. M., Grattan, C., Gregoriou, S., Hawro, T., Kasperska-Zajac, A., Khoshkhui, M., Kocatürk, E., Kovalkova, E., Kulthanan, K., Kuznetsova, E., Makris, M., Mukhina, O., Pesqué, D., Peter, J., Salameh, P., Siebenhaar, F., Sikora, A., Staubach, P., Tuchinda, P., Zamłyński, M., Weller, K., Maurer, M. & Kolkhir, P., Juli 2024, in: *Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice*. 12, 7, S. 1890-1899.e3. IF:8,2

Pegoraro F, Papo M, Cohen-Aubart F, Peyronel F, Lugli G, Trambusti I, Baulier G, de Menthon M, Le Scornet T, Oziol E, Ferreira-Maldent N, Hermine O, Faucher B, Koschel D, Straetmans N, Abisror N, Terrier B, Lifermann F, Razanamahery J, Allenbach Y, Keraen

J, Bulifon S, Hervier B, Buccoliero A, Charlotte F, Monzani Q, Boussouar S, Shor N, Tondo A, Barete S, Idbaih A, Tazi A, Sieni E, Amoura Z, Emile JF, Vaglio A, Haroche J. Long-term outcome and prognosis of mixed histiocytosis (Erdheim-Chester disease and Langerhans Cell Histiocytosis). *EClinicalMedicine*. 2024 May 27;73:102658. doi: 10.1016/j.eclinm.2024.102658. eCollection 2024 Jul. PMID: 38841707 IF 9,6

Schreiber J, Schütte W, Koerber W, Seese B, Koschel D, Neuland K, Grohé C. Clinical course of mild-to-moderate idiopathic pulmonary fibrosis during therapy with pirfenidone: Results of the non-interventional study AERplus. *Pneumologie*. 2024 Apr;78(4):236-243. doi: 10.1055/a-2267-2074. Epub 2024 Apr 12. PMID: 38608658 IF 1,2

### Universitäts MukoviszidoseCentrum

Naehrlich, L., Burkhart, M., & Registry Working Group of the German CF Registry. (2025). Success of the German Cystic Fibrosis Registry. *Pharmacoepidemiology and Drug Safety*, 34(1), e70076. <https://doi.org/10.1002/pds.70076>

Schwarz, C., Bend, J., Hebestreit, H., Hogardt, M., Hügel, C., Illing, S., Mainz, J. G., Rietschel, E., Schmidt, S., Schulte-Hubbert, B., Sitter, H., Wielpütz, M. O., Hammermann, J., Baumann, I., Brunsmann, F., Dieninghoff, D., Eber, E., Ellemunter, H., Eschenhagen, P., ... Zerlik, J. (2024). [CF Lung Disease - a German S3 Guideline: *Pseudomonas aeruginosa*]. *Pneumologie (Stuttgart, Germany)*, 78(6), 367–399. <https://doi.org/10.1055/a-2182-1907>

Semenchuk, J., Naito, Y., Charman, S. C., Carr, S. B., Cheng, S. Y., Marshall, B. C., Faro, A., Elbert, A., Gutierrez, H. H., Goss, C. H., Karadag, B., Burgel, P.-R., Colombo, C., Salvatore, M., Padoan, R., Daneau, G., Harutyunyan, S., Kashirskaya, N., Kirwan, L., ... Global CF Registry Collaboration. (2024). Impact of COVID-19 infection on lung function and nutritional status amongst individuals with cystic fibrosis: A global cohort study. *Journal of Cystic Fibrosis: Official Journal of the European Cystic Fibrosis Society*, 23(5), 815–822. <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2024.07.019>

### UniversitätsCentrum für Gesundes Altern

Jaschke, N. P., Breining, D., Hofmann, M., Pählig, S., Baschant, U., Oertel, R., Traikov, S., Grinenko, T., Saettini, F., Biondi, A., Stylianou, M., Bringmann, H., Zhang, C., Yoshida, T. M., Weidner, H., Poller, W. C., Swirski, F. K., Göbel, A., Hofbauer, L. C., ... Rachner, T. D. (2024). Small-molecule CBP/p300 histone acetyltransferase inhibition mobilizes leukocytes from the bone marrow via the endocrine stress response. *Immunity*, 57(2), 364-378.e9. <https://doi.org/10.1016/j.immuni.2024.01.005>

Weidner, H., Baschant, U., Ledesma-Colunga, M. G., Basiak, K., Tsourdi, E., Sockel, K., Götze, K. S., Rivière, J., Platzbecker, U., Hofbauer, L. C., & Rauner, M. (2024). Bone marrow transplantation reduces FGF-23 levels and restores bone formation in myelodysplastic neoplasms. *Leukemia*, 38(8), 1853–1857. <https://doi.org/10.1038/s41375-024-02315-6>

### UniversitätsCentrum für Autoimmun- und Rheumatische Erkrankungen

Allanore Y, Khanna D, Smith V, Aringer M, Hoffmann-Vold AM, Kuwana M, Merkel PA, Stock C, Sambevski S, Denton CP; SENSICIS trial investigators. Effects of nintedanib in patients with limited cutaneous systemic sclerosis and interstitial lung disease. *Rheumatology (Oxford)* 2024; 63: 639-647.

- Aringer M, Mosca M. SLE criteria are by necessity still based on clinical (and immunological) criteria items. *Expert Rev Clin Immunol* 2024; 20: 305-311.
- Aringer M, Yazdany J. For SLE activity and glucocorticoids: aim low. *Lancet Rheumatol* 2024; 6: e496-e498.
- Fanouriakis A, Kostopoulou M, Andersen J, Aringer M, Arnaud L, Bae SC, Boletis J, Bruce IN, Cervera R, Doria A, Dörner T, Furie RA, Gladman DD, Houssiau FA, Inês LS, Jayne D, Kouloumas M, Kovács L, Mok CC, Morand EF, Moroni G, Mosca M, Mucke J, Mukhtyar CB, Nagy G, Navarra S, Parodis I, Pego-Reigosa JM, Petri M, Pons-Estel BA, Schneider M, Smolen JS, Svenungsson E, Tanaka Y, Tektonidou MG, Teng YO, Tincani A, Vital EM, van Vollenhoven RF, Wincup C, Bertsias G, Boumpas DT. EULAR recommendations for the management of systemic lupus erythematosus: 2023 update. *Ann Rheum Dis* 2024; 83: 15-29.
- Hellmich B, Mucke J, Aringer M. Head-to-Head-Studien bei Kollagenosen und Vaskulitiden. *Z Rheumatol* 2024; 83: 620-628.
- Merrill JT, Tanaka Y, D'Cruz D, Vila-Rivera K, Siri D, Zeng X, Saxena A, Aringer M, D'Silva KM, Cheng L, Mohamed MF, Siovitz L, Bhatnagar S, Gaudreau MC, Doan TT, Friedman A. Efficacy and safety of upadacitinib or elsubrutinib alone or in combination for patients with systemic lupus erythematosus: A phase 2 randomized controlled trial. *Arthritis Rheumatol* 2024; 76: 1518-1529.
- Mucke J, Aringer M. Die 2023 EULAR-Empfehlungen zur Behandlung des systemischen Lupus erythematosus – Implikationen für die Versorgung in Deutschland. *Z Rheumatol* 2024; 83: 431-438.
- Nielsen W, Strand V, Simon L, Pinski E, Bonilla D, Morand E, Thumboo J, Aringer M, Mosca M, Bruce I, Parodis I, Kim A, Desai M, Enman Y, Shea B, Wallace DJ, Chaichian Y, Navarra S, Aranow C, Mackay M, Trotter K, Tayer-Shifman OE, Duarte-García A, Shan Tam L, Ugarte-Gil MF, Pons-Estel GJ, Reynolds JA, Nikpour M, Hoi A, Romero-Diaz J, Aggarwal A, Mok CC, Fujio K, Ramsey-Goldman R, Gladman DD, Arnaud L, Bultink IEM, Ruiz-Irastorza G, Inês LS, Appenzeller S, Dobrowolski C, Clarke AE, Kamen DL, Barraclough M, Tani C, Gómez-Puerta JA, Werth VP, Katz P, Nowrouzi-Kia B, Johnson SR, Drucker AM, Touma Z; OMERACT SLE Working Group. *Semin Arthritis Rheum* 2024; 68: 152520.
- Nielsen W, Strand V, Simon LS, Parodis I, Kim AHJ, Desai M, Enman Y, Wallace D, Chaichian Y, Navarra S, Aranow C, MacKay M, Trotter K, Tayer-Shifman OE, Duarte-Garcia A, Shan Tam L, Ugarte-Gil MF, PonsEstel GJ, Reynolds JA, Nikpour M, Hoi A, Romero-Diaz J, Papachristos D, Aggarwal A, Mok CC, Fujio K, Ramsey-Goldman R, Howe A, Kia BN, Bonilla D, Thumboo J, Mosca M, Aringer M, Johnson SR, Drucker AM, Morand E, Bruce I, Touma Z; OMERACT SLE Working Group. OMERACT 2023 Systemic Lupus Erythematosus Special Interest Group: Winnowing and Binning Preliminary Candidate Domains for the Core Outcome Set. *Semin Arthritis Rheum* 2024; 65: 152380.
- Ringelstein, M., Asseyer, S., Lindenblatt, G., Fischer, K., Pul, R., Skuljec, J., Revie, L., Gighlhuber, K., Häußler, V., Karenfort, M., Hellwig, K., Paul, F., Bellmann-Strobl, J., Otto, C., Ruprecht, K., Ziemssen, T., Emmer, A., Rothhammer, V., Nickel, F. T., ... German Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). (2024). Eculizumab Use in Neuromyelitis Optica Spectrum Disorders: Routine Clinical Care Data From a European Cohort. *Neurology*, 103(9), e209888. <https://doi.org/10.1212/WNL.000000000209888>

Socket K, Götze K, Ganster C, Bill M, Georgi JA, Balaian E, Aringer M, Trautmann-Grill K, Uhlig M, Bornhäuser M, Haase D, Thiede C. VEXAS syndrome: complete molecular remission after hypomethylating therapy. *Ann Hematol* 2024; 103: 993-997.

Wohland H, Aringer M, Leuchten N. Physical exercise is associated with less fatigue, less pain and better sleep in patients with systemic lupus erythematosus. *Clin Exp Rheumatol* 2024; 42: 601-607.

## UniversitätsCentrum für Chronische Immundefizienzen

Bridging the Gap: Registry and Population-Based Perspectives on SOCS1 Insufficiency. Hadjadj, Jérôme, Wolfers, Anna Franziska, Borisov, Oleg, Hazard, Derek, Leahy, Timothy Ronan Jeanpierre, Marie d Belot, Alexandre Bakhtiar, Shahrzad Hauck, Fabian and Lee, Pui Volpi, Stefano Palmeri, Serena Barlogis, Vincent Aladjidi, Nathalie Ebetsberger-Dachs, Georg Abisor, Noemie Avouac, Jérôme Charbit-Henrion, Fabienne Cheminant, Morgane Chinn, Ivan Chong, Josephine Donadieu, Jean Gosh, Sujal and Haerynck, Filomeen Bosteels, Cedric Hoytema van Konijnenburg, David Izadi, Neema Jachiet, Vincent Jouan, Fanny Körholz, Julia Ku, Cheng-Lung Lei, Wei-Te Maria, Alexandre Martin Silva, Nicolas Michniacki, Thomas Neves, Joao Kogan Nicholas, Sarah Oommen, Prasad Picard, Capucine Bustamante, Jacinta Rosain, Jérémie Forbes Satter, Lisa, Schuetz, Catharina, Selmeryd, Ingrid Sogkas, Georgios Voloshchuk, Vita Gastro, Carla Melbert, Florence Uhlmann, Annette Goldacker, Sigune Gimbacher, Bodo Krausz, Mate Warnatz, Klaus Neven, Bénédicte Rieux-Laucat, Frederic and Ehl, Stephan, *Lancet Rheumatology* 2024 – preprint August 2024

Carsten Posovszky, Catharina Schuetz. Intestines gone awry—When the immune system becomes unpredictable. *Monatsschr Kinderheilkd* 2024 . 172:678–687 <https://doi.org/10.1007/s00112-024-02004-9>

Correction: Rare predicted loss-of-function variants of type I IFN immunity genes are associated with life-threatening COVID-19. Matuozzo D, Talouarn E, Marchal A, Zhang P, Manry J, Seeleuthner Y, Zhang Y, Bolze A, Chaldebas M, Milisavljevic B, Gervais A, Bastard P, Asano T, Bizien L, Barzaghi F, Abolhassani H, Tayoun AA, Aiuti A, Darazam IA, Allende LM, Alonso-Arias R, Arias AA, Aytakin G, Bergman P, Bondesan S, Bryceson YT, Bustos IG, Cabrera-Marante O, Carcel S, Carrera P, Casari G, Chaïbi K, Colobran R, Condino-Neto A, Covill LE, Delmonte OM, Zein LE, Flores C, Gregersen PK, Gut M, Haerynck F, Halwani R, Hancerli S, Hammarström L, Hatipoğlu N, Karbuz A, Keles S, Kyheng C, Leon-Lopez R, Franco JL, Mansouri D, Martinez-Picado J, Akcan OM, Migeotte I, Morange PE, Morelle G, Martin-Nalda A, Novelli G, Novelli A, Ozcelik T, Palabiyik F, Pan-Hammarström Q, de Diego RP, Planas-Serra L, Pleguezuelo DE, Prando C, Pujol A, Reyes LF, Rivière JG, Rodriguez-Gallego C, Rojas J, Rovere-Querini P, Schlüter A, Shahrooei M, Sobh A, Soler-Palacin P, Tandjaoui-Lambiotte Y, Tipu I, Tresoldi C, Troya J, van de Beek D, Zatz M, Zawadzki P, Al-Muhsen SZ, Alosaimi MF, Alshohime FM, Baris-Feldman H, Butte MJ, Constantinescu SN, Cooper MA, Dalgard CL, Fellay J, Heath JR, Lau YL, Lifton RP, Maniatis T, Mogensen TH, von Bernuth H, Le... *Genome Med.* 2024 Jan 6;16(1):6.

Diaz-Cabrera NM, Bauman BM, Iro MA, Dabbah-Krancher G, Molho-Pessach V, Zlotogorski A, Shamriz O, Dinur-Schejter Y, Sharon TD, Stepensky P, Tal Y, Eisenstein EM, Pietzsch L, Schuetz C, Abreu D, Coughlin CC, Cooper MA, Milner JD, Williams A, Armoni-Weiss G, Snow AL, Leiding JW. Management of Atopy with Dupilumab and Omalizumab in CADINS Disease. *J Clin Immunol.* 2024 Jan 17;44(2):48.

Eigemann J, Janda A, Schuetz C, Lee-Kirsch MA, Schulz A, Hoenig M, Furlan I, Jacobsen EM, Zinngrebe J, Peters S, Drewes C, Siebert R, Rump EM, Führer M, Lorenz M, Pannicke U, Kölsch U, Debatin KM, von Bernuth H, Schwarz K, Felgentreff K. Non-Skewed X-inactivation Results in NF- $\kappa$ B Essential Modulator (NEMO)  $\Delta$ -exon 5-autoinflammatory Syndrome (NEMO-NDAS) in a Female with Incontinentia Pigmenti. *J Clin Immunol.* 2024 Sep 12;45(1):1.

Fischer M, Olbrich P, Hadjadj J, Aumann V, Bakhtiar S, Barlogis V, von Bismarck P, Bloomfield M, Booth C, Buddingh EP, Cagdas D, Castelle M, Chan AY, Chandrakasan S, Chetty K, Cougoul P, Crickx E, Dara J, Deyà-Martínez A, Farmand S, Formankova R, Gennery AR, Gonzalez-Granado LI, Hagin D, Hanitsch LG, Hanzliková J, Hauck F, Ivorra-Cortés J, Kisand K, Kiykim A, Körholz J, Leahy TR, van Montfrans J, Nademi Z, Nelken B, Parikh S, Plado S, Ramakers J, Redlich A, Rieux-Laucat F, Rivière JG, Rodina Y, Júnior PR, Salou S, Schuetz C, Shcherbina A, Slatter MA, Touzot F, Unal E, Lankester AC, Burns S, Seppänen MRJ, Neth O, Albert MH, Ehl S, Neven B, Speckmann C. JAK inhibitor treatment for inborn errors of JAK/STAT signaling: An ESID/EBMT-IEWP retrospective study. *J Allergy Clin Immunol.* 2024 Jan;153(1):275-286.e18. doi: 10.1016/j.jaci.2023.10.018.

Future Directions in the Diagnosis and Treatment of APDS and IEI: a Survey of German IEI Centers. Vanselow S, Hanitsch L, Hauck F, Körholz J, Maccari ME, Meinhardt A, Sogkas G, Schuetz C, Grimbacher B. *Front Immunol.* 2023 Oct 5;14:1279652. doi: 10.3389/fimmu.2023.1279652. eCollection 2023. PMID: 37868971

Gargano MA, Matentzoglou N, Coleman B, Addo-Lartey EB, Anagnostopoulos AV, Anderton J, Avillach P, Bagley AM, Bakštein E, Balhoff JP, Baynam G, Bello SM, Berk M, Bertram H, Bishop S, Blau H, Bodenstein DF, Botas P, Boztug K, Čady J, Callahan TJ, Cameron R, Carbon SJ, Castellanos F, Caufield JH, Chan LE, Chute CG, Cruz-Rojo J, Dahan-Oliel N, Davids JR, de Dieuleveult M, de Souza V, de Vries BBA, de Vries E, DePaulo JR, Derfalvi B, Dhombres F, Diaz-Byrd C, Dingemans AJM, Donadille B, Duyzend M, Elfeky R, Essaid S, Fabrizzi C, Fico G, Firth HV, Freudenberg-Hua Y, Fullerton JM, Gabriel DL, Gilmour K, Giordano J, Goes FS, Moses RG, Green I, Griese M, Groza T, Gu W, Guthrie J, Gyori B, Hamosh A, Hanauer M, Hanušová K, He YO, Hegde H, Helbig I, Holasová K, Hoyt CT, Huang S, Hurwitz E, Jacobsen JOB, Jiang X, Joseph L, Keramatian K, King B, Knoflach K, Koolen DA, Kraus ML, Kroll C, Kusters M, Ladewig MS, Lagorce D, Lai MC, Lapunzina P, Laraway B, Lewis-Smith D, Li X, Lucano C, Majd M, Marazita ML, Martinez-Glez V, McHenry TH, McInnis MG, McMurry JA, Mihulová M, Millett CE, Mitchell PB, Moslerová V, Narutomi K, Nematollahi S, Nevado J, Nierenberg AA, Čajbiková NN, Nurnberger JI Jr, Ogishima S, Olson D, Ortiz A, Pachajoa H, Perez de Nanclares G, Peters A, Putman T, Rapp CK, Rath A, Reese J, Rekerle L, Roberts AM, Roy S, Sanders SJ, Schuetz C, Schulte EC, Schulze TG, Schwarz M, Scott K, Seelow D, Seitz B, Shen Y, Similuk MN, Simon ES, Singh B, Smedley D, Smith CL, Smolinsky JT, Sperry S, Stafford E, Stefančík R, Steinhaus R, Strawbridge R, Sundaramurthi JC, Talapova P, Tenorio Castano JA, Tesner P, Thomas RH, Thurm A, Turnovec M, van Gijn ME, Vasilevsky NA, Vlčková M, Walden A, Wang K, Wapner R, Ware JS, Wiafe AA, Wiafe SA, Wiggins LD, Williams AE, Wu C, Wyrwoll MJ, Xiong H, Yalin N, Yamamoto Y, Yatham LN, Yocum AK, Young AH, Yüksel Z, Zandi PP, Zankl A, Zarante I, Zvolský M, Toro S, Carmody LC, Harris NL, Munoz-Torres MC, Danis D, Mungall CJ, Köhler S, Haendel MA, Robinson PN. The Human Phenotype Ontology in 2024: phenotypes around the world. *Nucleic Acids Res.* 2024 Jan 5;52(D1):D1333-D1346.

- Hägele P, Staus P, Scheible R, Uhlmann A, Heeg M, Klemann C, Maccari ME, Ritterbusch H, Armstrong M, Cutcutache I, Elliott KS, von Bernuth H, Leahy TR, Leyh J, Holzinger D, Lehmborg K, Svec P, Masjosthusmann K, Hambleton S, Jakob M, Sparber-Sauer M, Kager L, Puzik A, Wolkewitz M, Lorenz MR, Schwarz K, Speckmann C, Rensing-Ehl A, Ehl S; ALPID study group (Schuetz C). Diagnostic evaluation of paediatric autoimmune lymphoproliferative immunodeficiencies (ALPID): a prospective cohort study. *Lancet Haematol.* 2024 Feb;11(2):e114-e126.
- IKAROS-how many feathers have you lost: mild and severe phenotypes in *IKZF1* deficiency. Strauss T, Körholz J, Kuehn HS, Gil Silva AA, Taube F, Trautmann-Grill K, Stittrich A, Pietzsch L, Wiedemuth R, Wahn V, von Bernuth H, Rosenzweig SD, Fasshauer M, Krüger R, Schuetz C. *Front Pediatr.* 2024 May 9;12:1345730. doi: 10.3389/fped.2024.1345730.
- Karbiener M, Kindle G, Meyts I, Seppänen MRJ, Candotti F, Kamieniak M, Ilk R, Kreil TR, Seidel MG; ESID-COVID Consortium (Schuetz C). Clinical efficacy of SARS-CoV-2 Omicron-neutralizing antibodies in immunoglobulin preparations for the treatment of agammaglobulinemia in patients with primary antibody deficiency. *J Med Virol.* 2024 Jun;96(6):e29738.
- Körholz J, Chen LS, Strauss T, Schuetz C, Dalpke AH. One gene to rule them all - clinical perspectives of a potent suppressor of cytokine signaling - SOCS1. *Front Immunol.* 2024 Apr 22;15:1385190
- Kulm, E., Webster, S., Šedivá, A., Plebani, A., Schuetz, C., Conlon, N., ... Bradt, J. (2024). Leniolisib treatment for people with activated PI3K delta syndrome (APDS): a plain language summary of the phase 3 study. *Future Rare Diseases*, 4(1). <https://doi.org/10.1080/23995270.2024.2379239>
- Long-term safety and effectiveness of canakinumab in patients with monogenic autoinflammatory diseases: results from the interim analysis of the RELIANCE registry. Kuemmerle-Deschner JB, Kallinich T, Henes J, Kortus-Götze B, Oommen PT, Rech J, Krickau T, Weller-Heinemann F, Horneff G, Janda A, Foeldvari I, Schuetz C, Dressler F, Borte M, Hufnagel M, Meier F, Fiene M, Andreica I, Weber-Arden J, Blank N. *RMD Open.* 2024 Feb 15;10(1):e003890. doi: 10.1136/rmdopen-2023-003890.PMID: 38360038
- Marchal A, Cirulli ET, Neveux I, Bellos E, Thwaites RS, Schiabor Barrett KM, Zhang Y, Nemes-Bokun I, Kalinova M, Catchpole A, Tangye SG, Spaan AN, Lack JB, Ghosn J, Burdet C, Gorochov G, Tubach F, Hausfater P; COVID Human Genetic Effort; COVIDeF Study Group; French COVID Cohort Study Group; CoV-Contact Cohort; COVID-STORM Clinicians; COVID Clinicians (Schuetz C); Orchestra Working Group; Amsterdam UMC COVID-19 Biobank; NIAID-USUHS COVID Study Group; Dalgard CL, Zhang SY, Zhang Q, Chiu C, Fellay J, Grzymalski JJ, Sancho-Shimizu V, Abel L, Casanova JL, Cobat A, Bolze A. Lack of association between classical HLA genes and asymptomatic SARS-CoV-2 infection. *HGG Adv.* 2024 Jul 18;5(3):100300. doi: 10.1016/j.xhgg.2024.100300.
- Nina-Christine Knopf, Lissy Tille, Sarah Koss, Susanne Russ, Roland Aschoff, Min Ae Lee-Kirsch, Catharina Schuetz, Normi Brück. *Arthritis und Rheuma* 2024; 44(03): 199-202. DOI: 10.1055/a-2246-5133
- Rao VK, Kulm E, Šedivá A, Plebani A, Schuetz C, Shcherbina A, Dalm VA, Trizzino A, Zharankova Y, Webster S, Orpia A, Körholz J, Lougaris V, Rodina Y, Radford K, Bradt J, Relan A, Holland SM, Lenardo MJ, Uzel G. Interim analysis: Open-label extension study of leniolisib for patients with APDS. *J Allergy Clin Immunol.* 2024 Jan;153(1):265-274.e9.

Schmidt A, Danyel M, Grundmann K, Brunet T, Klinkhammer H, Hsieh TC, Engels H, Peters S, Knaus A, Moosa S, Averdunk L, Boschann F, Sczakiel HL, Schwartzmann S, Mensah MA, Pantel JT, Holtgrewe M, Bösch A, Weiß C, Weinhold N, Suter AA, Stoltenburg C, Neugebauer J, Kallinich T, Kaindl AM, Holzhauer S, Bühner C, Bufler P, Kornak U, Ott CE, Schülke M, Nguyen HHP, Hoffjan S, Grasemann C, Rothoef T, Brinkmann F, Matar N, Sivalingam S, Perne C, Mangold E, Kreiss M, Cremer K, Betz RC, Mücke M, Grigull L, Klockgether T, Spier I, Heimbach A, Bender T, Brand F, Stieber C, Morawiec AM, Karakostas P, Schäfer VS, Bernsen S, Weydt P, Castro-Gomez S, Aziz A, Grobe-Einsler M, Kimmich O, Kobeleva X, Önder D, Lesmann H, Kumar S, Tacik P, Basin MA, Incardona P, Lee-Kirsch MA, Berner R, Schuetz C, Körholz J, Kretschmer T, Di Donato N, Schröck E, Heinen A, Reuner U, Hanßke AM, Kaiser FJ, Manka E, Munteanu M, Kuechler A, Cordula K, Hirtz R, Schlapakow E, Schlein C, Lisfeld J, Kubisch C, Herget T, Hempel M, Weiler-Normann C, Ullrich K, Schramm C, Rudolph C, Rillig F, Groffmann M, Muntau A, Tibelius A, Schwaibold EMC, Schaaf CP, Zawada M, Kaufmann L, Hinderhofer K, Okun PM, Kotzaeridou U, Hoffmann GF, Choukair D, Bettendorf M, Spielmann M, Ripke A, Pauly M, Münchau A, Lohmann K, Hüning I, Hanker B, Bäumer T, Herzog R, Hellenbroich Y, Westphal DS, Strom T, Kovacs R, Riedhammer KM, Mayerhanser K, Graf E, Brugger M, Hoefele J, Oexle K, Mirza-Schreiber N, Berutti R, Schatz U, Krenn M, Makowski C, Weigand H, Schröder S, Rohlf M, Vill K, Hauck F, Borggraefe I, Müller-Felber W, Kurth I, Elbracht M, Knopp C, Begemann M, Kraft F, Lemke JR, Hentschel J, Platzer K, Strehlow V, Abou Jamra R, Kehrer M, Demidov G, Beck-Wödl S, Graessner H, Sturm M, Zeltner L, Schöls LJ, Magg J, Bevot A, Kehrer C, Kaiser N, Turro E, Horn D, Grüters-Kieslich A, Klein C, Mundlos S, Nöthen M, Riess O, Meitinger T, Krude H, Krawitz PM, Haack T, Ehmke N, Wagner M. Next-generation phenotyping integrated in a national framework for patients with ultrarare disorders improves genetic diagnostics and yields new molecular findings. *Nat Genet.* 2024 Aug;56(8):1644-1653.

Stolte F, Aleksandrova-Yankulovska S, Thiemicke P, Orzechowski M, Schuetz C, Steger F. Paediatric systemic inflammatory response syndrome (SIRS) and the development of patient-specific therapy: ethical perspectives through experts' opinions. *Front Public Health.* 2024 Oct 30;12:1420297.

V.Koneti Rao <sup>a</sup>, Anna Šedivá <sup>b</sup>, Virgil S.H. Dalm <sup>c</sup>, Alessandro Plebani <sup>d</sup>, Catharina Schuetz <sup>e</sup>, Anna Shcherbina <sup>f</sup>, Antonino Trizzino <sup>g</sup>, Yulia Zharankova <sup>h</sup>, Alanvin Orpia <sup>a</sup>, Elaine Kulm <sup>i</sup>, Sharon Webster <sup>a</sup>, Julia Körholz <sup>e</sup>, Vassilios Lougaris <sup>d</sup>, Yulia Rodina <sup>f</sup>, Niall Conlon <sup>j</sup>, Tanya Coulter <sup>k</sup>, Jason Bradt <sup>l</sup>, Anurag Relan <sup>l</sup>, Gulbu Uzel <sup>a</sup> Clinical immunology 2024 <https://doi.org/10.1016/j.clim.2024.110400>

Wang C, Sun B, Wu K, Farmer JR, Ujhazi B, Geier CB, Gordon S, Westermann-Clark E, Savic S, Secord E, Sargur R, Chen K, Jin JJ, Dutmer CM, Kanariou MG, Adeli M, Palma P, Bonfim C, Lycopoulou E, Wolska-Kusnierz B, Dbaibo G, Bleasing J, Moshous D, Neven B, Schuetz C, Geha RS, Notarangelo LD, Miano M, Buchbinder DK, Csomos K, Wang W, Wang JY, Wang X, Walter JE. Clinical, immunological features, treatments, and outcomes of autoimmune hemolytic anemia in patients with RAG deficiency. *Blood Adv.* 2024 Feb 13;8(3):603-607.

## Universitäts Neuromuskuläres Centrum

Ibrahim MS, Abdelwahab OA, Elawfi B, Ali FY, Amro S, Mohammed SF, Shaheen N, Negida A, Arndt M, Hijazi MM, Schaefer J, Siepmann T. Meta-analysis of the efficacy and safety of vamorolone in Duchenne muscular dystrophy. *Neurol Sci.* 2024 Dec 24. doi: 10.1007/s10072-024-07939-1. Epub ahead of print. PMID: 39715964.

- Lapp, H. S., Freigang, M., Friese, J., Bernsen, S., Tüngler, V., Von Der Hagen, M., Weydt, P., & Günther, R. (2024). Troponin T is elevated in a relevant proportion of patients with 5q-associated spinal muscular atrophy. *Scientific Reports*, 14(1), 6634. <https://doi.org/10.1038/s41598-024-57185-w>
- Möller, B., Becker, L.-L., Saffari, A., Afenjar, A., Coci, E. G., Williamson, R., Ward-Melver, C., Gibaud, M., Sedláčková, L., Laššuthová, P., Libá, Z., Vičková, M., William, N., Klee, E. W., Gavrilova, R. H., Lévy, J., Capri, Y., Scavina, M., Körner, R. W., ... Dafsari, H. S. (2025). The expanding clinical and genetic spectrum of DYNC1H1 -related disorders. *Brain*, 148(2), 597–612. <https://doi.org/10.1093/brain/awae183>
- Pfrimmer, C., Smitka, M., Muschol, N., Husain, R. A., Huemer, M., Hennermann, J. B., Schuler, R., & Hahn, A. (2024). Long-Term Outcome of Infantile Onset Pompe Disease Patients Treated with Enzyme Replacement Therapy—Data from a German-Austrian Cohort. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 11(1), 167–177. <https://doi.org/10.3233/JND-230164>
- Schwartz, O., Vill, K., Pfaffenlehner, M., Behrens, M., Weiß, C., Johannsen, J., Friese, J., Hahn, A., Ziegler, A., Illsinger, S., Smitka, M., Von Moers, A., Kölbel, H., Schreiber, G., Kaiser, N., Wilichowski, E., Flotats-Bastardas, M., Husain, R. A., Baumann, M., ... Hackenberg, M. (2024). Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatrics*, 178(6), 540. <https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2024.0492>
- Steffens, P., Weiss, D., Perez, A., Appel, M., Weber, P., Weiss, C., Stoltenburg, C., Ehinger, U., Von Der Hagen, M., Schallner, J., Claussen, B., Lode, I., Hahn, A., Schuler, R., Ruß, L., Ziegler, A., Denecke, J., & Johannsen, J. (2024). Cognitive function in SMA patients with 2 or 3 SMN2 copies treated with SMN-modifying or gene addition therapy during the first year of life. *European Journal of Paediatric Neurology*, 51, 17–23. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2024.05.002>
- Trollmann, R., Johannsen, J., Vill, K., Köhler, C., Hahn, A., Illsinger, S., Pechmann, A., Hagen, M. V. D., & Müller-Felber, W. (2024). Postnatal management of preterm infants with spinal muscular atrophy: Experience from German newborn screening. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 19(1), 353. <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03362-z>
- Vill, K., Tacke, M., König, A., Baumann, M., Baumgartner, M., Steinbach, M., Bernert, G., Blaschek, A., Deschauer, M., Flotats-Bastardas, M., Friese, J., Goldbach, S., Gross, M., Günther, R., Hahn, A., Hagenacker, T., Hauser, E., Horber, V., Illsinger, S., ... SMARtCARE study group. (2024). 5qSMA: Standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *Journal of Neurology*, 271(5), 2787–2797. <https://doi.org/10.1007/s00415-024-12188-5>
- Weber, C., Müller, A., Freigang, M., Von Der Hagen, M., & Günther, R. (2024). ‘Reading the palm’ – A pilot study of grip and finger flexion strength as an outcome measure in 5q spinal muscular atrophy. *Brain and Development*, 46(5), 189–198. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2024.01.001>
- Weiß, C., Becker, L.-L., Friese, J., Blaschek, A., Hahn, A., Illsinger, S., Schwartz, O., Bernert, G., Hagen, M. von der, Husain, R. A., Goldhahn, K., Kirschner, J., Pechmann, A., Flotats-Bastardas, M., Schreiber, G., Schara, U., Plecko, B., Trollmann, R., Horber, V., ... SMARtCARE and Swiss-Reg-NMD study group. (2024). Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene abeparvovec in children with spinal muscular atrophy in the D-A-CH-region: A population-based observational study. *The Lancet Regional Health. Europe*, 47, 101092. <https://doi.org/10.1016/j.lanep.2024.101092>

## Universitäts GefäßCentrum

Choquet, S., Soussain, C., Azar, N., Morel, V., Metz, C., Ursu, R., Waultier-Rascalou, A., di Blasi, R., Houot, R., Souchet, L., Roos-Weil, D., Uzunov, M., Quoc, S. N., Jacque, N., Boussen, I., Gauthier, N., Ouzegdouh, M., Blonski, M., Campidelli, A., ... Houillier, C. (2024). CAR T-cell therapy induces a high rate of prolonged remission in relapsed primary CNS lymphoma: Real-life results of the LOC network. *American Journal of Hematology*, 99(7), 1240–1249. <https://doi.org/10.1002/ajh.27316>

## UniversitätsCentrum für Klinische Genommedizin, UniversitätsCentrum für seltene genetisch bedingte Entwicklungsstörungen, UniversitätsCentrum für genetische Tumorrisikosyndrome

Baumann, A., Ruckert, C., Meier, C., Hutschenreiter, T., Remy, R., Schnur, B., Döbel, M., Fankep, R. C. N., Skowronek, D., Kutz, O., Arnold, N., Katzke, A.-L., Forster, M., Kobiela, A.-L., Thiedig, K., Zimmer, A., Ritter, J., Weber, B. H. F., Honisch, E., ... Ernst, C. (2024). Limitations in next-generation sequencing-based genotyping of breast cancer polygenic risk score loci. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 32(8), 987–997. <https://doi.org/10.1038/s41431-024-01647-2>

Berger, E., Jauss, R.-T., Ranells, J. D., Zonic, E., von Wintzingerode, L., Wilson, A., Wagner, J., Tuttle, A., Thomas-Wilson, A., Schulte, B., Rabin, R., Pappas, J., Odgis, J. A., Muthaffar, O., Mendez-Fadol, A., Lynch, M., Levy, J., Lehalle, D., Lake, N. J., ... Jamra, R. A. (2024). Upregulation vs. Loss of function of NTRK2 in 44 affected individuals leads to two distinct neurodevelopmental disorders. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 101326. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2024.101326>

Gebhardt, M., Kunath, C., Fröbel, D., Funk, A. M., Peitzsch, M., Nölting, S., Deutschbein, T., Januszewicz, A., Timmers, H. J. L. M., Robledo, M., Jahn, A., Constantinescu, G., Eisenhofer, G., Pamporaki, C., & Richter, S. (2024). Identification of Succinate Dehydrogenase Gene Variant Carriers by Blood Biomarkers. *Journal of the Endocrine Society*, 8(9), bvae142. <https://doi.org/10.1210/jendso/bvae142>

Grützmann, K., Salomo, K., Krüger, A., Lohse-Fischer, A., Erdmann, K., Seifert, M., Baretton, G., Aust, D., William, D., Schröck, E., Thomas, C., & Füssel, S. (2024). Identification of novel snoRNA-based biomarkers for clear cell renal cell carcinoma from urine-derived extracellular vesicles. *Biology Direct*, 19(1), 38. <https://doi.org/10.1186/s13062-024-00467-0>

Hendricks, L. A. J., Verbeek, K. C. J., Schuurs-Hoeijmakers, J. H. M., Mensenkamp, A. R., Brems, H., de Putter, R., Anastasiadou, V. C., Villy, M.-C., Jahn, A., Steinke-Lange, V., Baldassarri, M., Irmejs, A., de Jong, M. M., Links, T. P., Leter, E. M., Bosch, D. G. M., Høberg-Vetti, H., Tveit Haavind, M., Jørgensen, K., ... Vos, J. R. (2024). Lifestyle Factors and Breast Cancer in Females with PTEN Hamartoma Tumor Syndrome (PHTS). *Cancers*, 16(5), 953. <https://doi.org/10.3390/cancers16050953>

Johansson, L. F., Laurie, S., Spalding, D., Gibson, S., Ruvolo, D., Thomas, C., Piscia, D., de Andrade, F., Been, G., Bijlsma, M., Brunner, H., Cimerman, S., Dizjikan, F. Y., Ellwanger, K., Fernandez, M., Freeberg, M., van de Geijn, G.-J., Kanninga, R., Maddi, V., ... Solve-RD consortium. (2024). An interconnected data infrastructure to support large-scale rare

- Kerle, I. A., Scheuble, A.-M., Kobitzsch, B., Stocker, G., Hiller, G. G. R., Badendick, M., William, D., Krueger, A., Gross, T., Koegler, A., Hartig, A., Richter, D., Aust, D. E., Schroeck, E., Heining, C., Glimm, H., & Hacker, U. T. (2024a). Exceptional Response of BRAFV600E-Mutated Acinar Cell CUP to BRAF/MEK Inhibition. *JCO Precision Oncology*, 8, e2400030. <https://doi.org/10.1200/PO.24.00030>
- Kerle, I. A., Scheuble, A.-M., Kobitzsch, B., Stocker, G., Hiller, G. G. R., Badendick, M., William, D., Krueger, A., Gross, T., Koegler, A., Hartig, A., Richter, D., Aust, D. E., Schroeck, E., Heining, C., Glimm, H., & Hacker, U. T. (2024b). Exceptional Response of BRAFV600E-Mutated Acinar Cell CUP to BRAF/MEK Inhibition. *JCO Precision Oncology*, 8, e2400030. <https://doi.org/10.1200/PO.24.00030>
- Kutz, O., Drukewitz, S., Krüger, A., Aust, D., William, D., Oster, S., Schröck, E., Baretton, G., Link, T., Wimberger, P., & Kuhlmann, J. D. (2024). Exploring evolutionary trajectories in ovarian cancer patients by longitudinal analysis of ctDNA. *Clinical Chemistry and Laboratory Medicine*, 62(10), 2070–2081. <https://doi.org/10.1515/cclm-2023-1266>
- Li, S., Madanat-Harjuoja, L., Leslie, G., Barnes, D. R., Bolla, M. K., Dennis, J., Parsons, M. T., Apostolou, P., Arnold, N., Bosse, K., On Behalf Of Embrace Collaborators, A. C. A., Cook, J., Engel, C., Evans, D. G., Fostira, F., Frone, M. N., Gehrig, A., Greene, M. H., Hackmann, K., ... Diller, L. R. (2024). Childhood, adolescent and young adulthood cancer risk in BRCA1 or BRCA2 pathogenic variant carriers. *Journal of the National Cancer Institute*, djae306. <https://doi.org/10.1093/jnci/djae306>
- Rane, G., Kuan, V. L. S., Wang, S., Mok, M. M. H., Khanchandani, V., Hansen, J., Norvaisaite, I., Zulkaflee, N., Yong, W. K., Jahn, A., Mukundan, V. T., Shi, Y., Osato, M., Li, F., & Kappei, D. (2024). ZBTB48 is a priming factor regulating B-cell-specific CIITA expression. *The EMBO Journal*, 43(24), 6236–6263. <https://doi.org/10.1038/s44318-024-00306-y>
- Schmidt, A., Danyel, M., Grundmann, K., Brunet, T., Klinkhammer, H., Hsieh, T.-C., Engels, H., Peters, S., Knaus, A., Moosa, S., Averdunk, L., Boschann, F., Sczakiel, H. L., Schwartzmann, S., Mensah, M. A., Pantel, J. T., Holtgrewe, M., Bösch, A., Weiß, C., ... Wagner, M. (2024). Next-generation phenotyping integrated in a national framework for patients with ultrarare disorders improves genetic diagnostics and yields new molecular findings. *Nature Genetics*, 56(8), 1644–1653. <https://doi.org/10.1038/s41588-024-01836-1>
- Seaby, E. G., Godwin, A., Meyer-Dilhet, G., Clerc, V., Grand, X., Fletcher, T., Monteiro, L., Kerkhofs, M., Carelli, V., Palombo, F., Seri, M., Olivucci, G., Grippa, M., Ciaccio, C., D'Arrigo, S., Iacone, M., Bermudez, M., Fischer, J., Di Donato, N., ... Ennis, S. (2024). Monoallelic de novo variants in DDX17 cause a neurodevelopmental disorder. *Brain: A Journal of Neurology*, awae320. <https://doi.org/10.1093/brain/awae320>
- van der Laan, L., Lauffer, P., Rooney, K., Silva, A., Haghshenas, S., Relator, R., Levy, M. A., Trajkova, S., Huisman, S. A., Bijlsma, E. K., Kleefstra, T., van Bon, B. W., Baysal, Ö., Zweier, C., Palomares-Bralo, M., Fischer, J., Szakszon, K., Faivre, L., Piton, A., ... Menke, L. A. (2024). DNA methylation episinature and comparative epigenomic profiling for Pitt-Hopkins syndrome caused by TCF4 variants. *HGG Advances*, 5(3), 100289. <https://doi.org/10.1016/j.xhgg.2024.100289>
- Yabo, Y. A., Moreno-Sanchez, P. M., Pires-Afonso, Y., Kaoma, T., Nosirov, B., Scafidi, A., Ermini, L., Lipsa, A., Oudin, A., Kyriakis, D., Grzyb, K., Poovathingal, S. K., Poli, A.,

Muller, A., Toth, R., Klink, B., Berchem, G., Berthold, C., Hertel, F., ... Golebiewska, A. (2024). Glioblastoma-instructed microglia transition to heterogeneous phenotypic states with phagocytic and dendritic cell-like features in patient tumors and patient-derived orthotopic xenografts. *Genome Medicine*, 16(1), 51. <https://doi.org/10.1186/s13073-024-01321-8>

UniversitätsCentrum für seltene Angeborene Fehlbildungen,  
UniversitätsCentrum für seltene Muskuloskeletale Erkrankungen im  
Kindesalter, UniversitätsCentrum für seltene Orale und Kraniofaziale  
Fehlbildungen, UniversitätsCentrum für seltene Dermatochirurgische  
Erkrankungen  
keine

## UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen – USE Forschungstätigkeiten 2024

B-Zentrum	Bezeichnung	Link / Kommentar
Universitäts MukoviszidoseCentrum		keine
UniversitätsCentrum für Immundefizienzen	<p>TAKEDA Studie zu einem konzentrierteren Immunglobulinpräparat</p> <p>Neutropeniestudie von X4 Pharmaceuticals</p> <p>Pharming (Leniolisib, EUDRACT: 2016-000468-41)</p> <p>TIPS</p> <p>SURF</p>	<p>An open-label, non-randomized extension study to evaluate the long term safety, tolerability, efficacy and pharmacokinetics of CDZ173 (leniolisib) in patients with APDS/PASLI</p> <p>TIPS will be conducted as a multicentre study involving four European countries. Comprehensive patient-specific data will be collected in order to generate personalised profiles in patients with well-defined SIRS (group 1: autoinflammation, group 2: sepsis) versus SIRS of undefined cause (group 3). Characterization will include immune profiling, RNA-expression analysis, proteomics, genomics and microbiome, completed by mass-spectrometry-based lipidomics</p> <p>Ziel der Studie ist es, durch die Analyse körpereigener Stoffe sowie die genetische Untersuchung körpereigener Immunabwehrzellen genauere Einblicke in die Krankheitsentstehung periodischer Fiebersyndrome zu gewinnen und somit langfristig eine Grundlage für zielgerichtetere Diagnose- und Therapieansätze zu bieten</p>

	<p>ESID registry</p> <p>RELIANCE</p> <p>APDS Registry</p> <p>PRST (päd. Register für Stammzelltransplantation)</p>	<p>The aim of the ESID registry is to build a common data pool and estimate the disease burden of primary immunodeficiencies (PID) in Europe and to provide an internet-based database for clinical and research data on patients with PID</p> <p>The objective of this non-interventional study is to monitor and further explore long-term outcome of CAPS patients treated with Ilaris® in terms of disease course as well as quality of life and health economic aspects - under conditions of standard clinical practice in Germany</p> <p>The APDS patient registry has been created to better define the natural history of these rare diseases, to document treatments used in this disorder and to identify predictors for outcome. Moreover, the registry shall be used to offer patients participation in clinical trials based on the use of inhibitors selectively targeting p110δ.</p> <p>SOCS Registry: The SOCS1 registry is an ESID Registry level 3 project, collecting data of patients with autoimmunity caused by a SOCS1 (Suppressor Of Cytokine Signalling 1) haploinsufficiency</p> <p>Das PRST ist das Kooperative Pädiatrische Register für Stammzell-Transplantationen in Deutschland. Ziel des Registers ist es, von allen In Deutschland stammzelltransplantierten Kindern Daten zur Transplantation zu erheben. Diese Datenerhebung dient zur langfristigen Verbesserung der Qualität der Behandlung und zur Unterstützung der Forschung, d.h. der Gewinnung von neuen Erkenntnissen über die optimale Behandlung und ärztliche Nachsorge von transplantierten Kindern</p>
<p>UniversitätsCentrum für Autoimmun- und Rheumatische Erkrankungen</p>	<p>UCB (SLE) SL0043 Novartis</p>	<p>EUDRCT 2019-003407-35 EUDRACT 2020-004809-31</p>

	<p>CAIN457R1230 (Riesenzellarteritis )</p> <p>Novartis CAIN457R1DE01 (Riesenzellarteritis )</p> <p><u>Lupus Best (SLE)</u></p>	<p>EUDRACT 2021-002622-24</p> <p>BO-EK-440 10 2023</p>
<p>Universitäts AllergieCentrum</p>		<p>keine</p>
<p>Universitäts Neuromuskuläres Centrum</p>	<p>SMartCare</p> <p>Konsortialprojekt INTEGRATE ATMP</p>	<p>Longitudinale Datensammlung von Patienten mit Spinaler Muskelatrophie Kooperationspartner: Universitätsklinikum Freiburg, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin sowie alle SMARTCare-Zentren Ansprechpartner für die pädiatrischen Patienten: Dr. med. M. Smitka</p> <p>INTEGRATE steht für Integrierte Versorgung Neuer Therapien durch Telemedizin, Empowerment, Genterapeutika, Register, Arzneimittelsicherheit, strukturierte Therapiepfade und Erstattung, <a href="https://integrate-atmp.de/pages/projekt/Förderung">https://integrate-atmp.de/pages/projekt/Förderung</a>: Gesamtprojekt wird über 4 Jahre ab dem 01.12.2022 aus dem Innovationsfond des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) gefördert.</p> <p>Konsortialpartner: Konsortialführung durch die Klinik für Hämatologie, Onkologie und Rheumatologie in Kooperation mit dem Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Heidelberg (UKHD), Partner acht weitere deutsche Universitätskliniken (Berlin, Dresden, Erlangen, Essen, Frankfurt, Hamburg, LMU München, Tübingen). Ansprechpartner für den Bereich Genterapie bei Spinaler Muskelatrophie, SMA: Prof. Dr. med. Maja v. der Hagen, Dr. med. M. Smitka</p>

	<p>Netzwerk Muskeldystrophie (MD-NET), <a href="http://www.md-net.org">www.md-net.org</a></p> <p>Projekt SMARaGD (= Spinal muscular atrophy – respond to advanced genetic diseases)</p>	<p>Kooperationspartner: deutschlandweite Arbeitsgemeinschaft, Netzwerkzentrale am Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik der Universität München, Bundesministerium für Bildung und Forschung Ansprechpartner Neuropädiatrie.: Prof. Dr. med. M. von der Hagen</p> <p>Förderung durch die Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke, DGM (Förderzeitraum 15.1.22 – 31.12.23, Verlängerung bis Sommer 2026) zu „Neuromuskuläre lebenslimitierende Erkrankungen im Kindesalter im Spannungsfeld neuer Therapien und bestehender Versorgungsstrukturen am Beispiel der Spinalen Muskelatrophie Typ 1“ Ansprechpartner Neuropädiatrie: Prof. Dr. med. M. von der Hagen, Sächsisches Kinderpalliativzentrum: Dr. rer. medic. M Janisch</p>
Universitäts GefäßCentrum		keine
UniversitätsCentrum für Gesundes Altern		keine
Zentrum für Klinische Genommedizin	<p>Solve-RD</p> <p>Zentrum Familiärer Darmkrebs</p> <p>Zentrum für familiären Brust- und Eierstockkrebs</p> <p>NCT MASTER</p>	<p><a href="https://solve-rd.eu/">https://solve-rd.eu/</a></p> <p><a href="https://www.hnpcc.de/index.html">https://www.hnpcc.de/index.html</a></p> <p><a href="https://www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de/">https://www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de/</a></p> <p><a href="https://www.nct-dresden.de/forschung/nct-master-program.html">https://www.nct-dresden.de/forschung/nct-master-program.html</a></p>
UniversitätsCentrum für seltene genetisch	PredACTING	<a href="https://www.uniklinikum-dresden.de/de/das-klinikum/kliniken-">https://www.uniklinikum-dresden.de/de/das-klinikum/kliniken-</a>

bedingte Entwicklungsstörungen		<a href="#">polikliniken-institute/kge/forschung/predacting</a>
UniversitätsCentrum für genetische Tumorrisikosyndrome	<p>ERN-Genturis</p> <p>OnkoRiskNET</p> <p>Investigating the molecular pathogenesis of NF1-associated gliomas through single cell profiling and novel cell models</p> <p>nNGM Task Force 5</p>	<p><a href="https://www.genturis.eu/l=eng/Home.html">https://www.genturis.eu/l=eng/Home.html</a></p> <p><a href="https://www.onkorisknet.de/">https://www.onkorisknet.de/</a></p> <p><a href="https://gilbertfamilyfoundation.org/news-and-stories/gilbert-family-foundation-invests-21-million-to-launch-new-research-initiative-focused-on-developing-advanced-disease-models-to-accelerate-cure-for-neurofibromatosis/">https://gilbertfamilyfoundation.org/news-and-stories/gilbert-family-foundation-invests-21-million-to-launch-new-research-initiative-focused-on-developing-advanced-disease-models-to-accelerate-cure-for-neurofibromatosis/</a></p> <p><a href="https://nngm.de/ueber-das-nngm/organisationsstruktur/task-forces/task-force-5/">https://nngm.de/ueber-das-nngm/organisationsstruktur/task-forces/task-force-5/</a></p>
UniversitätsCentrum für seltene Angeborene Fehlbildungen		<i>Zentrum momentan im Aufbau</i>
UniversitätsCentrum für seltene Muskuloskelettale Erkrankungen im Kindesalter		<i>Zentrum momentan im Aufbau</i>
UniversitätsCentrum für seltene Orale und Kraniofaziale Fehlbildungen		<i>Zentrum momentan im Aufbau</i>



# Universitätsklinikum Carl Gustav Carus

DIE DRESDNER.



UniversitätsCentrum für seltene Dermatochirurgische Erkrankungen		<i>Zentrum momentan im Aufbau</i>
--	--	-----------------------------------

## Register der B-Zentren des USE am UKD

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

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

<p>Universitäts Neuromuskuläres Centrum</p>		<p>MND-Net - Register</p> <p>DZNE Describe ALS/FTD</p> <p>DZNE Brain Bank</p> <p>Ambulanzpartner netzwerk</p>	<p>Muskelatrophie Motoneuronenerkrankungen</p> <p>Register für PatientInnen mit Motoneuronenerkrankungen</p> <p>Gewebebank für PatientInnen mit neurodegenerativen Erkrankungen einschließlich Motoneuronenerkrankungen</p> <p>Register für PatientInnen mit Motoneuronenerkrankungen</p>
<p>Universitäts GefäßCentrum</p>	<p>Ja</p>	<p>Dresdner Aortenregister</p>	<p>Genetische Aortenerkrankungen (z.B. Ehlers Danlos)</p>
<p>UniversitätsCentrum für Gesundes Altern</p>	<p>Ja</p>	<p>TransCon PTH- TCP304 TransCon PTH- TCP201 PAR—R13-001 PARADIGHM ALX-HPP-501</p> <p>BoHemE</p> <p>Osteogenesis Imperfecta</p> <p>CALYPSO AZP- 3601</p>	<p>Hypoparathyroidism (ab 2021)</p> <p>Hypoparathyroidism</p> <p>Hypoparathyroidism</p> <p>Hypophosphatasia</p> <p>age-related bone loss and hematopoiesis</p> <p>Patienten mit Osteogenesis Imperfecta und früh-manifestierter Osteoporose</p> <p>Hypoparathyroidism</p>
<p>Zentrum für Klinische Genommedizin</p>	<p>Ja</p>	<p>ERN-Genturis</p> <p>HerediCaRe</p> <p>Familiärer Darmkrebs</p> <p>Seltene Erkrankungen- Netzwerk Selektivvertrag NAMSE</p> <p>GfH-Netzwerk Erbliche</p>	<p><a href="https://www.genturis.eu/l=eng/Home.html">https://www.genturis.eu/l=eng/Home.html</a></p> <p><a href="https://www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de/das-konsortium/">https://www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de/das-konsortium/</a></p> <p><a href="https://www.hnpcc.de/">https://www.hnpcc.de/</a></p> <p><a href="https://www.ukbonn.de/genomische-statistik-und-bioinformatik/">https://www.ukbonn.de/genomische-statistik-und-bioinformatik/</a></p> <p><a href="https://www.gfhev.de/forschung/tumorgenetik">https://www.gfhev.de/forschung/tumorgenetik</a></p>

		Tumorerkrankungen	
UniversitätsCentrum für seltene genetisch bedingte Entwicklungsstörungen	Ja	Seltene Erkrankungen-Netzwerk Selektivvertrag NAMSE	<a href="https://www.ukbonn.de/genomische-statistik-und-bioinformatik/">https://www.ukbonn.de/genomische-statistik-und-bioinformatik/</a>
UniversitätsCentrum für genetische Tumorrisikosyndrome	Ja	ERN-Genturis  HereditaCare  Familiärer Darmkrebs  GfH-Netzwerk Erbliche Tumorerkrankungen	<a href="https://www.genturis.eu/l=eng/Home.html">https://www.genturis.eu/l=eng/Home.html</a>  <a href="https://www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de/das-konsortium/">https://www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de/das-konsortium/</a>  <a href="https://www.hnpcc.de/">https://www.hnpcc.de/</a>  <a href="https://www.gfhev.de/forschung/tumorgenetik">https://www.gfhev.de/forschung/tumorgenetik</a>
UniversitätsCentrum für seltene Angeborene Fehlbildungen	Nein		<i>Zentrum momentan im Aufbau</i>
UniversitätsCentrum für seltene Muskuloskelettale Erkrankungen im Kindesalter	Nein		<i>Zentrum momentan im Aufbau</i>
UniversitätsCentrum für seltene Orale und Kraniofaziale Fehlbildungen	Nein		<i>Zentrum momentan im Aufbau</i>



UniversitätsCentrum für seltene Dermatologische Erkrankungen	Nein		<i>Zentrum momentan im Aufbau</i>