CENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN UNIVERSITÄTSKLINIK MÜNSTER



STRUKTURIERTER QUALITÄTSBERICHT 2024

1. EINLEITUNG 3
1.1 Darstellung des Centrums und seiner Netzwerkpartner 3
1.2 Strukturierter Einsatz von Personal mit besonderen Qualifikationserfordernissen in Schnittstellenbereichen der stationären Versorgung 5
1.3 Fallzahlen 5
1.4 Teilnahme am Netzwerk ZSE-NRW 6

2. Aufgaben des Zentrums 6
2.1 Diagnostik und Behandlung 6
2.2 Lehre 6
2.3 Darstellung der entsprechenden außergewöhnlich vorhandenen Fachexpertise zur Behandlung von seltenen Erkrankungen 6
3.1 Interne Planung zum zeitlichen Rhythmus und zu jährlichen Anzahl an entsprechenden interdisziplinären Fallkonferenzen und fachspezifischen Kolloquien 9
3.2 Durchführung von einrichtungsinternen und externen Fortbildungsveranstaltungen unter Berücksichtigung multidisziplinärer und multiprofessioneller Aspekte im Rahmen des nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit seltenen Erkrankungen 9
3.3 Im Jahr 2024 durchgeführte externe Fortbildungen zu Seltenen Erkrankungen 10

4. Weitere Aufgaben 10
4.1 Unterstützung anderer Leistungserbringer im stationären Bereich 10
4.2 Management eines Netzwerkes von Krankenhäusern 11
4.3 Koordination eines wissenschaftlich-fachlichen Netzwerk mit mindestens fünf Fachzentren einer Krankheitsgruppe (Typ-B-Zentren) anderer Krankenhäuser 12
4.4 Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen 12

5. Qualitätssicherung 13
5.1 Erarbeitung fachübergreifender Behandlungskonzepte und Behandlungspfade oder Erstellung von Standard Operating Procedure (SOP) für spezifische Versorgungsprozess 13

6. Wissenschaftliche Publikationen zu Seltenen Erkrankungen am CSE Münster 2024 14
Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie 14
Medizinische Klinik D 14
Medizinische Klinik B 15
Andrologie 15
Strahlentherapie 16
Institut für Genetik von Herzerkrankungen 17
Pädiatrie (Stoffwechsel) 18
Pädiatrie Prof. Rutsch 19
Pädiatrie (zililäre Erkrankungen) 21

1. Einleitung

1.1 Darstellung des Centrums und seiner Netzwerkpartner

Am Universitätsklinikum Münster (UKM) und der Medizinischen Fakultät der Westfälischen Wilhelms Universität Münster (MFM) besteht bereits seit einigen Jahren ein erfolgreich arbeitendes Centrum für Seltene Erkrankungen (CSE). Das CSE ist ein multidisziplinärer Zusammenschluss von Kliniken und Instituten des UKM bzw. der MFM, die an der Versorgung und/oder Erforschung von Seltenen Erkrankungen (SE) beteiligt sind und hier eine langjährige und sichtbare Expertise aufweisen. Sprecher des CSE ist Univ.-Prof. Dr. Heymut Omran, Direktor der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Allgemeinen Pädiatrie. Stellvertretender Sprecher, Koordinator und Patientenlotse des CSE ist Prof. Dr. Frank Rutsch, Oberarzt der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Allgemeine Pädiatrie.

Die Gründung eines CSE trägt den besonderen Anforderungen an Diagnostik und Therapie von Patient*innen mit SE Rechnung. Die interdisziplinäre und hochspezialisierte Krankenversorgung wird zudem eng an wissenschaftliche Fragestellungen und weitgehende Ausbildung geknüpft.

Die Diagnostik, Behandlung und Erforschung der Ursachen von SE hat seit Jahren am UKM einen hohen Stellenwert und ist u.a. an der Beteiligung an mehreren BMBF-Netzwerken zu SE erkennbar. Das CSE hat sich 2017 als koordinierende Dachstruktur (sog. A-Zentrum für SE nach den Kriterien des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)) etabliert. Vorstand des CSE Münster sind die Sprecher der am CSE Münster vertretenen Europäischen Referenznetzwerke (ERN) für Seltene Erkrankungen:

1) ERN-LUNG (European Reference Network on Rare Respiratory Diseases): Prof. Heymut Omran, Klinik für Allgemeine Pädiatrie

2) Endo-ERN (European Reference Network on Rare Endocrine Conditions): Prof. Dr. Heymut Omran, Klinik für Allgemeine Pädiatrie

3) ERKNet (European Reference Kidney Diseases Reference Network): Prof. Martin Konrad, Pädiatrische Nephrologie, Klinik für Allgemeine Pädiatrie

4) MetabERN (Neuropean Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders): Prof. Frank Rutsch, Klinik für Allgemeine Pädiatrie

5) ERN-RITA (Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases Networt): Prof. Dirk Föll, Klinik für Pädiatrische Rheumatologie und Immunologie

6) ERN-Skin (Developing a European Reference Network for Rare and Undiagnosted Skin Diseases): PD Dr. Vinzenz Oji, Hautklinik

7) ERN-Guard-Heart (ERN on diseases of the heart): Prof. Dr. Schulze-Bahr, Institut für Genetik von Herzerkrankungen

8) ERN-ITHAKA Institut für Humangenetik, Dr. med. Axel Bohring

Das Universitätsklinikum Münster wurde als offizieller „Health Care Provider“ der Europäischen Referenznetzwerke (ERN) am 09.03.2017 zertifiziert. Die beteiligten 24 B-Zentren sind auf der Webseite des CSE Münster erfasst (https://www.ukm.de/index.php?id=9826) . 12 der B-Zentren sind im SE-Atlas dargestellt (se-atlas: Kartierung von Versorgungseinrichtungen und Patientenorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen).

Die Arbeit des CSE wird in der Geschäftsordnung des Centrums für Seltene Erkrankungen (CSE) Münster, die durch die Mitglieder des CSE in der Sitzung am 12.07.2017 beschlossen wurde, festgelegt:

Aufgabe des CSE ist u.a. die Organisation der interdisziplinären Vernetzung und Fortentwicklung der fachlichen Kompetenz am UKM und der MFM sowie die Zusammenarbeit mit kooperierenden externen Organisationen zur qualitativ hochwertigen, spezialisierten Diagnostik und Versorgung nach Grundabklärung durch den Primärarzt. Das CSE des UKM erfüllt bereits den Anforderungskatalog NAMSE Typ A und kann daher durch das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen NAMSE e.V. zertifiziert werden, sobald ein Zertifizierungsprozess festgelegt ist. In den beteiligten B-Zentren besteht eine außergewöhnliche Fachexpertise zur Behandlung von seltenen Erkrankungen, die nicht zuletzt durch Zertifizierung von insgesamt sieben ERNs im CSE Münster deutlich wird (s.o.). Patient*innen erhalten Zugang zum CSE Münster über den direkten Kontakt zu den einzelnen B-Zenten oder, bei unklarer Diagnose, über den Patientenlotsen. Es finden regelmäßig interdisziplinäre Fallkonferenzen zu SE und fachspezifische Kolloquien statt. Die erarbeiteten Behandlungskonzepte sind in Form von Standard Operating Procedure (SOP) festgehalten und im Nexus Curator, der UKM-internen Qualitätsmanagementplattform, auf der alle Regelungen transparent und nachvollziehbar dokumentiert werden, veröffentlicht. Der Nexus Curator ist für alle Mitarbeitende des CSE Münster zugängig.

Im Rahmen des CSE Münster finden regelmäßig interne und externe Fortbildungsveranstaltungen unter Berücksichtigung multidisziplinärer und multiprofessioneller Aspekte im Rahmen des NAMSE statt.

Durch die universitäre Struktur des CSE am Universitätsklinikum Münster sind die seltenen Erkrankungen voll in Forschung und in curricularer Lehre integriert, wie von den NAMSE Kriterien gefordert.

Das CSE Münster unterstützt andere Leistungserbringer, insbesondere niedergelassene Ärzt*innen durch die Bewertung von Patientendaten anderer Leistungserbringer und Abgabe von Behandlungsempfehlungen nach Sichtung der Daten und Vorstellung des Patient*innen im CSE Münster.

Das CSE am UKM ist Konsortialpartner des Netzwerkes NRW-ZSE und beteiligt sich aktiv an der Vernetzung der Zentren für Seltene Erkrankungen in Nordrhein-Westfalen. Parallel dazu ist das CSE Münster Mitglied in der AG-ZSE, dem nationalen Netzwerk der deutschen Zentren für seltene Erkrankungen.

Das CSE Münster beteiligt sich aktuell an den Netzwerkprojekten des Innovationsfonds ZSE-DUO und CARE-FAM-NET zur Verbesserung der Versorgung von Patient*innen mit SE.

Als Maximalversorger hält das Universitätsklinikum Münster sämtliche diagnostische, technische sowie personelle Kompetenzen vor, die benötigt werden, um mit herausragender Fachexpertise Diagnostik und Therapie von Patient*innen mit SE auf höchstem Qualitätslevel erbringen zu können. In den Schnittstellenbereichen der stationären Versorgung wird darüber hinaus Personal mit besonderen Qualifikationen eingesetzt.

1.2 Strukturierter Einsatz von Personal mit besonderen Qualifikationserfordernissen in Schnittstellenbereichen der stationären Versorgung

Personal	Qualifikation	Aufgaben
Patientenlots*in, Zentrumskoordinator*in	Oberärzt*in, Fachärzt*in für Pädiatrie	Koordination des Zentrums, Organisation der Fallkonferenzen, Organisation der Abklärung bei unklarer Diagnose
somatischer Patientenlots*in	Fachärzt*in für Pädiatrie, Innere Medizin oder Neurologie	Organisation der Fallkonferenzen, Organisation der somatischen Abklärung bei unklarer Diagnose im A-Zentrum
Psychosomatische Patientenlots*in	Fachärzt*in für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie	psychosomatische Beurteilung bei unklarer Diagnose im A-Zentrum
Koordinationsassistenz	Sekretär*in, Medizinische*r Fachangestellte*r	Terminkoordination im ambulanten Bereich, Aktenführung im A-Zentrum bei unklarer Diagnose
Psycholog*in	Studium der Psychologie, Diplom, staatliche Anerkennung	psychologische Beratung und Unterstützung im stationären und ambulanten Bereich (aktuell finanziert durch das Projekt CARE-FAM-Net

In den einzelnen B-Zentren des CSE Münster wird weiteres qualifiziertes Personal in den Schnittstellen der stationären Versorgung eingesetzt, dies sind Ärzt*innen für Psychosomatik, Psycholog*innen, Sozialarbeiter*innen, Diätassistent*innen, Case Manager, Physiotherapeut*innen, Logopäd*innen, Ergotherapeut*innen, Medizinische Fachangestellte.

1.3 Fallzahlen

Im Jahr 2024 wurden an den B-Zentren des CSE Münster insgesamt 7558 vollstationäre Behandlungsfälle mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung (gemäß ICD 10) betreut.

Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen: Im Jahr 2024 wurden 4415 Fälle mit unklarer Diagnose mit modernen genetischen Verfahren

(Chromosomenanalyse, Array-CGH, Molekulargenetik einschließlich Genpanel-Analysen) untersucht. Mit Hilfe dieser Verfahren konnten 19,2 % der Fälle eindeutig diagnostisch geklärt werden.

Im Jahr 2024 wurden im CSE Münster 170 Terminanfragen/-fälle mit unklaren Erkrankungen bearbeitet.

1.4 Teilnahme am Netzwerk ZSE-NRW

Der Sprecher und der stellvertretende Sprecher des CSE nehmen regelmäßig an den Treffen des NRW-ZSE-Netzwerks teil. Diese Treffen finden seit Mai 2017 einmal im Quartal wechselnd in den jeweiligen Standorten der 7 Netzwerkpartner statt. Zusätzliche Teilnahme an regelmäßigen Telefonkonferenzen zu organisatorischen Fragen. Die Kooperation des NRW-ZSE-Netzwerks wird vom MAGS NRW gefördert. Ein entsprechender Kooperationsvertrag liegt vor. Liste der Treffen, Video- und Telekonferenzen für 2024:

15.02.2024 + 17.05.2024

2. Aufgaben des Zentrums

2.1 Diagnostik und Behandlung

Der Zugang von Patient*innen zum CSE Münster erfolgt entweder direkt zu den entsprechenden B-Zentren durch Einweisung oder Überweisung durch die zuweisende Klinik bzw. dem niedergelassenen Ärzt*in oder über die Empfehlung der Patientenlotsen des A-Zentrums. In der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin ist ein zusätzlicher Kontakt über eine Einweiser-Hotline möglich. Bei unklarer Diagnose und chronischer Erkrankung (Kinder und Erwachsene) erfolgt der Erstkontakt zum A-Zentrum über die telefonisch oder per E-Mail. Die Dafür notwendigen Informationen finden sich auf der CSE-Webseite. Für diese Patient*innen steht eine Ambulanz mit somatischem und psychosomatischem Lotsen zur Verfügung.

2.2 Lehre

Bereits in der vorklinischen Lehre erfolgen im Rahmen der Biochemie-Vorlesung regelmäßige Vorstellungen von Patient*innen mit seltenen Erkrankungen. Im Rahmen der Pädiatrie-Vorlesung (10. Semester) beträgt der Anteil der seltenen Krankheitsbilder etwa 20% des Vorlesungsstoffes. Im Studiengang „Experimentelle Medizin“ erfolgen mehrere Seminare und Praktika in den Forschergruppen des CSE Münster, z.B. in der AG „Autoinflammation und zelluläre Mechanismen“ (PD Dr. Wittkowski), „Seltene Stoffwechselerkrankungen“ (Prof. Rutsch) und „Ciliäre Dyskinesien“ (Prof. Omran).

An Studierende der Medizin richtete sich die NRW-ZSE Masterclass Rare Diseases, welche mittwochs am 13.11 und 20.11.2024 stattfand und von Ärzt*innen der ZSE an den Unikliniken Aachen, Bochum, Bonn, Düsseldorf, Essen, Köln und Münster ausgeführt wird, um einen Einblick in die Arbeit der ZSE zu gewähren.

2.3 Darstellung der entsprechenden außergewöhnlich vorhandenen Fachexpertise zur Behandlung von seltenen Erkrankungen

Die Behandlung von Patient*innen mit seltenen Erkrankungen erfolgt in den einzelnen spezialisierten B-Zentren. Der Kontakt zu den B-Zentren erfolgt bei bekannter Diagnose meist direkt über den Patient*innen bzw. den Einweisendev oder, wie auch bei unklarer Diagnose, über den Patientenlotsen. Das Vorgehen bei unklarer Diagnose ist über SOPs geregelt.

Das CSE Münster ist das Zentrum in NRW, in dem die größte Anzahl von Repräsentanten der europäischen Referenznetzwerke zu seltenen Erkrankungen vertreten sind. Der Sprecher des CSE Münster, Prof. Omran, ist Koordinator eines solchen Netzwerks (PCD Core im ERN-LUNG). In Deutschland sind die MH Hannover und die Charité Berlin im PCD-Core-Netzwerk, auf europäischer Ebene 12 weitere Universitätsklinika vertreten.

Das CSE Münster ist der einzige Standort weltweit, der sowohl einzigartige Expertise im Bereich der motilen Ziliopathien (Prof. Omran) als auch der syndromalen Ziliopathien (Prof. Konrad) hat. Prof. Omran ist auch weltweit der einzige Forscher, der in beiden Bereichen signifikante Forschung betreibt und auch entsprechende Publikationen aufweist. Das Zentrum ist das einzige Zentrum weltweit, dass alle Techniken zur Diagnostik der primären ciliären Dyskinesie (PCD) an einem Ort anbietet und ist Referenzzentrum für Dänemark, Israel und Schweiz. Etwa 75% der derzeit mehr als 40 bekannten PCD Gene wurden von der AG Omran identifiziert.

In der Klinik für Neurologie am CSE Münster besteht das größte Zentrum im deutschsprachigen Raum im GENERATE-Netzwerk zur Diagnose und Behandlung von Autoimmunenzephalitiden. Es stehen zur Verfügung: Neurologisches Labor- und Liquordiagnostik: Autoantikörperlabor, MRT- und PET-Bildgebung, Neuropsychologie, Elektrophysiologie (EEG, EP, NLG, EMG). Im CSE Münster besteht eines der weltweit größten interdisziplinären Fabry Zentren dar (ca. 250 Patienten), das neben der Klinik auch eine Forschungsgruppe (molekulargenetische und klinische Ausrichtung) zu Morbus Fabry (Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand) aufweist. In der Neuropädiatrie werden darüber hinaus Patient*innen mit seltenen Hirntumoren und seltenen Hirnfehlbildungen interdisziplinär betreut. Es werden Komplexbehandlungen für alle seltenen Epilepsieformen und Epilepsiesyndrome angeboten. Durch die enge Kooperation mit der Neurochirurgie können auch Kindere mit Hydrocephalus, Meningomyelocele oder seltenen Hirntumoren versorgt werden.

Das CSE Münster ist als einziger Standort in NRW Mitglied in MetabERN, dem europäischen Referenznetzwerk für angeborene Stoffwechselerkrankungen (Prof. Rutsch, Prof. Marquardt). Das Stoffwechselzentrum des CSE Münster ist das größte in NRW. Exklusiv werden angeboten: Enzymersatztherapie und Substrareduktionstherapie für lysosomale Speichererkrankungen, inklusive M. Niemann-Pick C und Cystinose, Molekulardiagnostik und Therapie für Patient*innen mit angeborenen Störungen des Cobalaminstoffwechsels, Mannosetherapie für Patient*innen mit Glycosylierungsstörungen (CDG-Syndrome), Bisphosphonattherapie bei generalisierter infantiler Arterienkalzifikation, Lebertransplantation bei Glycogenose und Tyrosinämie, Therapiestudien zu seltenen Stoffwechselerkrankungen wie Phenylketonurie und Achondroplasie.

Die Klinik für pädiatrische Rheumatologie und Immunologie hat eine besondere Expertise im Bereich autoinflammatorischer Erkrankungen und komplexer entzündlicher Systemerkrankungen. Die Klinik ist als einzige Klinik in NRW Mitglied im Europäischen Referenznetzwerk RITA („Rare Primary Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases“).

Das Institut für Genetik von Herzerkrankungen (IfGH) besitzt in NRW wie auch national ein Alleinstellungsmerkmal im Bereich „Herzgenetik“.

Die Klinik für Dermatologie hat eine in NRW einzigartige spezifische Expertise für Ichthyose, Palmoplantarkeratosen und verwandte Verhornungsstörungen der Haut. Die Abteilung plastische Chirurgie

der Fachklinik Hornheide und die Sektion Plastische Chirurgie an der Klinik für Unfall, Hand und Wiedererstellungschirurgie am UKM (Univ.-Prof. Dr. Raschke und Prof. Dr. Hirsch) bieten darüber hinaus umfangreiche plastische rekonstrutive Verfahren unter Einsatz von stammzellbasierten Methoden an.

In der pädiatrischen Endokrinologie werden alle seltenen endokrinologischen Erkrankungen betreut, einschließlich adrenogenitalem Syndrom, seltenen Schilddrüsenerkrankungen, verschiedenen Rachitisformen und neuroendokriner Tumoren. Besondere Expertise besteht in dem Bereich der Geschlechtsdysphorien, die in Kooperation mit dem Centrum für Reproduktionsmedizin und Andrologie ebenfalls interdisziplinär betreut werden.

Die Klinik für Mund-Kiefer- und Gesichtschirurgie des CSE Münster ist innerhalb von NRW die Klinik, in der die meisten Patient*innen mit einer ektodermalen Dysplasie funktionell rehabilitiert werden, des Weiteren werden hier die meisten Patient*innen mit einem Ehlers-Danlos-Syndrom zahnmedizinisch behandelt. In Zusammenarbeit mit den Kliniken für Allgemeine Pädiatrie und der Klinik für Neurochirurgie werden hier Patient*innen mit seltenen Fehlbildungen im Bereich des Hirn-und/oder Gesichtsschädels diagnostiziert und interdisziplinär behandelt. Es besteht eine besondere Expertise für Craniosynostosen, Francescetti (Treacher Collins) Syndrom, Occulo-Auriculo-Vertebrales Syndrom und Pierre-Robin-Sequenz.

Die Spezialambulanz für Zilienerkrankungen der Leber ist in Deutschland einmalig. Es werden interventionelle, chirurgische und medikamentöse Behandlungsoptionen sowie in ausgewählten Fällen Lebertransplantationen bei Zystenlebern angeboten. Ein Schwerpunkt liegt auch auf der genetischen Diagnostik und Beratung von Indexpatienten und deren Familien und der Identifizierung neuer Kandidatengene bei Zystenlebern, kongenitalen hepatischen Fibrosen und dem Caroli-Syndrom. In Kooperation mit der pädiatrischen und adulten Nephrologie werden zudem Patient*innen mit bekannter Nierenbeteiligung von Zilienerkrankungen mittels nicht invasiver Methoden auf eine Leberbeteiligung hin gescreent.

In der Abteilung pädiatrische Nephrologie befinden sich die deutschlandweit drei größten Spezialambulanzen für seltene Tubulopathien (Univ.-Prof. Dr. M. Konrad), zystische Nierenerkrankungen (Dr. J. König) und kindliche Nephrocalcinosen/ Calciumstoffwechselstörungen (PD Dr. Schlingmann). Alle seltenen Erkrankungen, die mit einer Niereninsuffizienz im Kindesalter einhergehen, werden hier behandelt. Es werden verschiedene Nierenersatzverfahren wie Peritonealdialyse, Hämodialyse, sowie Nierentransplantationen durchgeführt.

Aus den Spezialambulanzen des CSE Münster rekrutiert sich der Großteil der Patient*innen mit seltenen Erkrankungen im stationären Bereich.

Durch die Vernetzung des CSE Münster mit den Strukturen des UKM stehen umfassende Möglichkeiten zur Diagnostik und Behandlung seltener Erkrankungen im ambulanten und stationären Setting zur Verfügung. Über das Institut für Klinische Radiologie (Univ.-Prof. Dr. Heindl) stehen hochauflösende bildgebende Verfahren, einschließlich PET-MRT, Angiographie, Sonographie und konventionelle Radiographie zur Verfügung. In der Klinik für Kinder-und Jugendmedizin stehen alle Techniken zur Diagnostik von Ciliopathien inklusive nasaler Stickoxid-Messung und Hochfrequenzvideomiroskopie für Patient*innen aller Altersstufen zur Verfügung (Univ.-Prof. Dr. Omran). Im Stoffwechsellabor der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Univ.-Prof. Dr. Marquardt) werden mittels HPLC, Gaschromatographie, Ionenaustauschchromatographie,

Tandem-Massenspektometrie und Elektrophorese wesentliche Biomarker spezifischer seltener Erkrankungen bestimmt. Über die Klinik für Medizinische Genetik, Leiter: Univ.-Prof. Dr. med. Frank Tüttelmann, werden Chromosomenanalyse, DNA-Arrays, Sanger-Sequenzierung und Next-Generation-Sequencing-Techniken (molekulargenetische Panel-Diagnostik und Whole-Exome-Analyse) angeboten.

Im Rahmen des ebenfalls vom Innovationsfond des GBA geförderten Projekts **CARE-Fam-Net** bieten wir Familien von Kindern mit seltenen Erkrankungen außerdem ein umfangreiches psychosoziales Unterstützungsprogramm an (www.carefamnet.org/zentren/).

3. Fort- und Weiterbildung

3.1 Interne Planung zum zeitlichen Rhythmus und zu jährlichen Anzahl an entsprechenden interdisziplinären Fallkonferenzen und fachspezifischen Kolloquien

Seit Januar 2019 erfolgen monatliche interdisziplinäre Fallkonferenzen des CSE Münster jeweils am 3. Donnerstag im Monat zu Patient*innen mit unklarer Diagnose, insgesamt 12 Konferenzen pro Jahr. Zusätzlich werden am 1. Mittwoch jedes Monats klinische Konferenzen zwischen Pädiatrie und Humangenetik abgehalten.

Weiterhin erfolgen meist wöchentliche interdisziplinäre Konferenzen und fachspezifische Kolloquien zu Patient*innen mit bekannten seltenen Erkrankungen in den B-Zentren. Zusätzlich zu den interdisziplinären Fallkonferenzen finden seit 2018 regelmäßige Mitgliederversammlungen des Centrums für seltene Erkrankungen statt.

Außerdem bildet das A-Zentrum sich seit 2021 durch regelmäßige Lotsenschulungen fort, in Folge derer man einen nationalen Vergleich der Vorgehensweise in einzelnen Zentren erhält. Diese Treffen fanden am 26.01. ,31.05. , 23.08 und 27.11.2024 statt.

Die Vortragsreihe Kolibris und Zebras findet, durchgeführt von der NRW-ZSE Fortbildungsakademie, am 20.11.2024 zum vierten Mal statt, dieses Mal mit dem Schwerpunkt „das Nervensystem“.

In vielen B-Zentren finden jährlich Qualitätszirkel statt, bei denen auch die Diagnostik und Behandlung von seltenen Erkrankungen thematisiert wird, wie z.B. in der Endokrinologie und in der Andrologie.

3.2 Durchführung von einrichtungsinternen und externen Fortbildungsveranstaltungen unter Berücksichtigung multidisziplinärer und multiprofessioneller Aspekte im Rahmen des nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit seltenen Erkrankungen

In den einzelnen B-Zentren erfolgen regelmäßige interne und externe Fortbildungen zu den in entsprechenden Abteilungen behandelten Erkrankungen.

Die Mitglieder der einzelnen B-Zentren nehmen außerdem an den entsprechenden Tagungen und Kongressen ihrer Fachgesellschaften teil und halten dort Vorträge zu seltenen Erkrankungen. Beispielsweise wurde ab dem 28.02.2020 die JIR-Winter School I zum Management von inflammatorischen Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen (JIA, Kollagenosen, Vaskulitiden, autoinflammatorische Erkrankungen) abgehalten.

Im Rahmen der „Fortbildungsreihe der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin: Allgemeine Pädiatrie" werden regelmäßig seltene Erkrankungen vorgestellt und besprochen.

Im Rahmen des Fortbildungsprogrammes der Kinderklinik während der Vorlesungszeit, das gemeinsam mit den Kolleg*innen aller drei Münsteraner Kinderkliniken und den niedergelassenen Kolleg*innen erstellt wird, werden regelmäßig seltene Erkrankungen vorgestellt.

3.3 Im Jahr 2024 durchgeführte externe Fortbildungen zu Seltenen Erkrankungen

Im Rahmen der Vortragsreihe „Ophthalmology & Friends" gibt es 2024 verschiedene Vorträge zu seltenen Erkrankungen am Auge bei „iSearch goes web - Basic Research in Ophthalmology".

Am 29.02.2024 fand das Bochumer Symposium unter folgendem Titel statt: „Seltene Erkrankungen die Kolibris der Medizin: Aufklären, verbinden, unterstützen" zum Tag der Seltenen Erkrankungen 2024.

Das Rare Diseases Symposium der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung „Rethinking Rare" fand am 3./4. Mai 2024 statt und befasste sich mit den strukturellen Herausforderungen bei seltenen Erkrankungen.

Die AG-ZSE tagte am 21.06.2024 in Würzburg unter der Leitung von Herrn Prof. Helge Hebestreit.

Das Treffen „verNETZTt für SE fand 2024 am 14. und 15.11.2024 in Magdeburg statt. Eine Fortbildungsveranstaltung für Lotsen und Koordinatoren der Zentren für Seltene Erkrankungen.

Rund 120 Gäste nahmen am 9. 11.2024 an der PKU-Patientenakademie auf Havichhorst teil. Seitens des UKM hatten die Klinik für Kinder- und Jugendmedizin – Allgemeine Pädiatrie gemeinsam mit Prof. Frank Rutsch zu der Informationsveranstaltung für Patient*innen eingeladen. In Vorträgen und über einen Austausch gab es für Betroffene viele Informationen zur seltenen Erkrankung Phenylketonurie.

4. Weitere Aufgaben

4.1 Unterstützung anderer Leistungserbringer im stationären Bereich

Das CSE Münster bietet seit mehreren Jahren telemedizinische Beratungen in der Versorgung von seltenen Erkrankungen an. Für die telemedizinische Betreuung anderer Kliniken können tagsüber jederzeit erfahrene Fachärzt*innen der einzelnen B-Zentren über die entsprechenden Sekretariate oder persönliche Kontaktdaten kontaktiert werden (https://www.ukm.de/index.php?id=9826). Informationen über den Behandlungsfall können direkt ausgetauscht und bewertet werden, sodass unmittelbar eine Behandlungsempfehlung gestellt werden kann.

Darüber hinaus ist über das „Einweiser-Telefon“ der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin eine 24- Std. Notfall-Hotline für Ärzt*innen der umliegenden Kinderkliniken eingerichtet. Im Notfall erfolgt die Weiterleitung an den diensthabenden Spezialfacharzt, so dass direkt eine Beratung erfolgen kann. Über das Notfall-Telefon der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin steht den umliegenden Geburtskliniken eine 24-Stunden Screening-Hotline zur Verfügung, über die Beratungen bei positivem Neugeborenenscreening auf seltene Stoffwechselerkrankungen durchgeführt werden.

Zusätzlich können Bilder im DICOM-Format über das Programm XPIPE an das Institut für Klinische Radiologie im CSE Münster übermittelt werden. Das Programm wird auf der UKM Homepage erläutert (http://xpipe.ukmuenter.de/index.html). In den letzten beiden Jahren wurden über dieses Programm mehr als 20.000 Untersuchungen hochgeladen. Die Bilder werden unter Mitwirkung der Radiologen ausgewertet, es erfolgt eine telemedizinische Beratung durch den Spezialfacharzt des entsprechenden B-Zentrums. Seit 2021 ist eine Ausweitung der telemedizinischen Leistungen im Rahmen des Projekts „Virtuelles Krankenhaus“ in Arbeit. In regelmäßigen Treffen werden Fortschritte besprochen und ausgebaut. Auch entsprechende Verfahrensanweisungen unter besonderer Berücksichtigung datenschutzrechtlicher Aspekte werden momentan (weiter-)entwickelt.

4.2 Management eines Netzwerkes von Krankenhäusern

Zur Verbesserung der Versorgung von kranken Neugeborenen und Frühgeborenen hat das UKM als koordinierendes Zentrum mit der Euregio Klinik Nordhorn, dem Clemenshospital und dem St. Franziskushospital Ahlen Kooperationsverträge geschlossen. Mit dem Clemenshospital Münster und dem UKM als koordinierendes Zentrum besteht eine Kooperation in der Versorgung von Tumorerkrankungen des zentralen und peripheren Nervensystems, sowie eine gemeinsame Tumorkonferenz. Im Rahmen diese Kooperationen erfolgen regelmäßige Absprachen zur gemeinsamen Betreuung bzw. Verlegung von Kindern mit seltenen Erkrankungen.

Zur Optimierung der standortübergreifenden überregionalen Versorgung neurovaskulärer Patient*innen hat das UKM als koordinierendes Zentrum mit 7 weiteren Standorten das Neurovaskuläre Netzwerk WestfalenPlus gegründet (NVNWPlus). Dieses Netzwerk befasst sich mit allen akuten gefäßbedingten Krankheiten des Zentralnervensystems und mit allen Krankheiten oder Anomalien der das Zentralnervensystem versorgenden Gefäße. Mindestens einmal pro Quartal findet eine Morbiditäts-und Mortalitätskonferenz am koordinierenden Zentrum statt. Zudem findet mindestens 2-mal jährlich ein Netzwerktreffen mit Kommunikation der dokumentierten Behandlungsverläufe und Ergebnisse sowie Diskussion und Anpassung der SOPs des NVNWPlus statt.

Des Weiteren wurde das Kooperationsnetzwerk MARC („Münster Autoinflammation Reference Center“) aufgebaut, das der Erforschung, Diagnostik und Therapie seltener autoinflammatorischer Erkrankungen dient. Der interdisziplinäre Zusammenschluss verschiedener Einrichtungen verfolgt drei Hauptziele:

1) Förderung der translationalen Forschungsaktivitäten zur Autoinflammation,

2) Öffentlichkeitsarbeit zur Förderung des Bekanntheitsgrades der seltenen autoinflammatorischen Erkrankungen,

3) Verbesserung von Diagnostik und medizinischer Versorgung für Patient*innen mit chronisch-entzündlichen Erkrankungen (https://www.ukm.de/index.php?id=6499).

4.3 Koordination eines wissenschaftlich-fachlichen Netzwerk mit mindestens fünf Fachzentren einer Krankheitsgruppe (Typ-B-Zentren) anderer Krankenhäuser

Prof. Heymut Omran ist gewählter Leiter des PCD-Cores des ERN-Lung. In dieser Funktion koordiniert er das Netzwerk „Primäre ciliäre Dyskinesien“, an dem in Deutschland die entsprechenden universitären pneumologischen Fachzentren in Augsburg, Berlin, Bochum, Gießen, Göttingen, Hannover, Köln, München und Würzburg beteiligt sind.

4.4 Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen

Der Austausch mit anderen Zentren über Diagnostik, Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge findet auf mehreren Ebenen statt: Regelmäßige Treffen der ERN-Mitglieder auf internationaler Ebene, Erstellung von Leitlinien und Konsensuspapieren, Treffen der jeweiligen Fachgesellschaften auf nationalen und internationalen Kongressen. Außerdem wird der Austausch durch Fallvorstellungen bei den vierteljährlichen Fallkonferenzen gewährleistet.

5. Qualitätssicherung

5.1 Erarbeitung fachübergreifender Behandlungskonzepte und Behandlungspfade oder Erstellung von Standard Operating Procedure (SOP) für spezifische Versorgungsprozess

In der QM-Plattform des UKM Nexus Curator ist dem CSE Münster ein eigener Bereich gewidmet.
Folgende SOPs wurden 2024 neu abgelegt:

SOPs für spezielle seltene Erkrankungen

SOP Long COVID im Kindes- und Jugendalter
SOP Cysteamin-Therapie bei Cystinose
SOP Insulin-Hypoglykämie-Test
SOP Therapie der PCD
SOP Genersatztherapie mit Onasemnogene-Abeparvovec
SOP Hereditäres Angioödem Therapie vor Prozeduren und im Notfall
SOP Follow-up eines PCD-Patienten
SOP Chronisches Darmversagen und TPE
SOP Kongenitale Cataract
SOP Insulinom Fastentest Loklisationsdiagnostik
SOP Laktat-Ischämie-Test Neuro
SOP Procedere bei V.a. Motoneuronerkrankung
SOP Anforderung eines humangenetischen Konsils
SOP chronische mesenteriale Ischämie

6. Wissenschaftliche Publikationen zu Seltenen Erkrankungen am CSE Münster 2024

Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie

Temporomandibular disorders in individuals with Marfan syndrome: an exploratory analysis
Jenabzadeh T, Bohner L, Köppe J, Kleinheinz J, Hanisch M, Oelerich O. Temporomandibular disorders in individuals with Marfan syndrome: an exploratory analysis. Head Face Med. 2024 Apr 24;20(1):26. doi: 10.1186/s13005-024-00427-z. PMID: 38659050; PMCID: PMC11040890.

Temporomandibular disorders among Ehlers-Danlos syndromes: a narrative review
Oelerich O, Daume L, Yekkalam N, Hanisch M, Menne MC. Temporomandibular disorders among Ehlers-Danlos syndromes: a narrative review. J Int Med Res. 2024 Apr;52(4):3000605241242582. doi: 10.1177/03000605241242582. PMID: 38603608; PMCID: PMC11010766.

Correlation between measured oral health and oral health-related quality of life in people with epidermolysis bullosa: a prospective cohort study
Joanning T, Trento G, Köppe J, Daume L, Kleinheinz J, Hanisch M, Oelerich O. Correlation between measured oral health and oral health-related quality of life in people with epidermolysis bullosa: a prospective cohort study. BMC Oral Health. 2024 Dec 19;24(1):1501. doi: 10.1186/s12903-024-05337-9. PMID: 39702146; PMCID: PMC11657462.

Oral health and oral-health-related quality of life in people with X-linked hypophosphatemia
Steur J, Bohner L, Jackowski J, Hanisch M, Oelerich O. Oral health and oral-health-related quality of life in people with X-linked hypophosphatemia. BMC Oral Health. 2024 Feb 21;24(1):259. doi: 10.1186/s12903-024-04028-9. PMID: 38383400; PMCID: PMC10880295.

Oral health-related quality of life among women with temporomandibular disorders and hypermobile Ehlers-Danlos syndrome or hypermobility spectrum disorder
Yekkalam N, Sipilä K, Novo M, Reissmann D, Hanisch M, Oelerich O. Oral health-related quality of life among women with temporomandibular disorders and hypermobile Ehlers-Danlos syndrome or hypermobility spectrum disorder. J Am Dent Assoc. 2024 Nov;155(11):945-953. doi: 10.1016/j.adaj.2024.08.013. Epub 2024 Sep 30. PMID: 39352367.

Medizinische Klinik D

Biochemical Amenability in Fabry Patients Under Chaperone Therapy-How and When to Test?
Lenders M, Menke ER, Brand E. Biochemical Amenability in Fabry Patients Under Chaperone Therapy-How and When to Test? BioDrugs. 2024 Nov;38(6):845-854. doi: 10.1007/s40259-024-00678-x. Epub 2024 Sep 30. PMID: 39343861; PMCID: PMC11530494.

[What is confirmed in the treatment of Fabry's disease?]
Lenders M, Brand E. Was ist gesichert in der Therapie von Morbus Fabry? [What is confirmed in the treatment of Fabry's disease?]. Inn Med (Heidelb). 2024 Dec;65(12):1188-1198. German. doi: 10.1007/s00108-024-01741-z. Epub 2024 Aug 6. PMID: 39105759.

Comment to: Head-to-head trial of pegunigalsidase alfa versus agalsidase beta in patients with Fabry disease and deteriorating renal function: results from the 2-year randomised phase III BALANCE study-determination of immunogenicity
Lenders M, Brand E. Comment to: Head-to-head trial of pegunigalsidase alfa versus agalsidase beta in patients with Fabry disease and deteriorating renal function: results from the 2-year randomised phase III BALANCE study-determination of immunogenicity. J Med Genet. 2024 May 21;61(6):531-533. doi: 10.1136/jmg-2023-109818. PMID: 38538083.

Complement activation and cellular inflammation in Fabry disease patients despite enzyme replacement therapy
Laffer B, Lenders M, Ehlers-Jeske E, Heidenreich K, Brand E, Köhl J. Complement activation and cellular inflammation in Fabry disease patients despite enzyme replacement therapy. Front Immunol. 2024 Jan 18;15:1307558. doi: 10.3389/fimmu.2024.1307558. PMID: 38304433; PMCID: PMC10830671.

Impact of enzyme replacement therapy on clinical manifestations in females with Fabry disease
Lenders M, Nowak A, Cybulla M, Kaufeld J, Köhn AF, Muschol NM, Kurschat C, Brand E. Impact of enzyme replacement therapy on clinical manifestations in females with Fabry disease. Orphanet J Rare Dis. 2024 Dec 27;19(1):490. doi: 10.1186/s13023-024-03503-4. PMID: 39731156; PMCID: PMC11673826.

Capillary rarefication as a possible cause of long-COVID syndrome
Osiaevi I, Kümpers P, Weinmann-Menke J, Pavenstädt H, Rovas A. Capillary rarefication as a possible cause of long-COVID syndrome. Nephrol Dial Transplant. 2024 Jul 31;39(8):1214-1217. doi: 10.1093/ndt/gfae026. PMID: 38308511.

Medizinische Klinik B

Longitudinal Evaluation of Individuals With Severe Alpha-1 Antitrypsin Deficiency (Pi∗ZZ Genotype)
Fromme M, Payancé A, Mandorfer M, Thorhauge KH, Pons M, Miravitlles M, Stolk J, van Hoek B, Stirnimann G, Frankova S, Sperl J, Kremer AE, Burbaum B, Schrader C, Kadioglu A, Walkenhaus M, Schneider CV, Klebingat F, Balcar L, Kappe NN, Schaefer B, Chorostowska-Wynimko J, Aigner E, Gensluckner S, Striedl P, Roger P, Ryan J, Roche S, Vögelin M, Ala A, Bantel H, Verbeek J, Mariño Z, Praktiknjo M, Gevers TJG, Reuken PA, Berg T, George J, Demir M, Bruns T, Trautwein C, Zoller H, Trauner M, Genesca J, Griffiths WJ, Clark V, Krag A, Turner AM, McElvaney NG, Strnad P. Longitudinal Evaluation of Individuals With Severe Alpha-1 Antitrypsin Deficiency (Pi∗ZZ Genotype). Gastroenterology. 2025 Feb;168(2):367-381. doi: 10.1053/j.gastro.2024.10.010. Epub 2024 Oct 15. PMID: 39414159.

Copper impairs the intestinal barrier integrity in Wilson disease
Fontes A, Pierson H, Bierła JB, Eberhagen C, Kinschel J, Akdogan B, Rieder T, Sailer J, Reinold Q, Cielecka-Kuszyk J, Szymańska S, Neff F, Steiger K, Seelbach O, Zibert A, Schmidt HH, Hauck SM, von Toerne C, Michalke B, Semrau JD, DiSpirito AM, Ramalho-Santos J, Kroemer G, Polishchuk R, Azul AM, DiSpirito A, Socha P, Lutsenko S, Zischka H. Copper impairs the intestinal barrier integrity in Wilson disease. Metabolism. 2024 Sep;158:155973. doi: 10.1016/j.metabol.2024.155973. Epub 2024 Jul 8. PMID: 38986805.

Comparative analysis of SEC61A1 mutant R236C in two patient-derived cellular platforms
Weiand M, Sandfort V, Nadzemova O, Schierwagen R, Trebicka J, Schlevogt B, Kabar I, Schmidt H, Zibert A. Comparative analysis of SEC61A1 mutant R236C in two patient-derived cellular platforms. Sci Rep. 2024 Apr 25;14(1):9506. doi: 10.1038/s41598-024-59033-3. PMID: 38664472; PMCID: PMC11045796.

Andrologie

Heterozygous loss-of-function SMC3 variants are associated with variable growth and developmental features
Ansari M, Faour KNW, Shimamura A, Grimes G, Kao EM, Denhoff ER, Blatnik A, Ben-Isvy D, Wang L, Helm BM, Firth H, Breman AM, Bijlsma EK, Iwata-Otsubo A, de Ravel TJL, Fusaro V, Fryer A, Nykamp K, Stühn LG, Haack TB, Korenke GC, Constantinou P, Bujakowska KM, Low KJ, Place E, Humberson J, Napier MP, Hoffman J, Juusola J, Deardorff MA, Shao W, Rockowitz S, Krantz I, Kaur M, Raible S, Dortenzio V, Kliesch S, Singer-Berk M, Groopman E, DiTroia S, Ballal S, Srivastava S, Rothfelder K,

Biskup S, Rzasa J, Kerkhof J, McConkey H, Sadikovic B, Hilton S, Banka S, Tüttelmann F, Conrad DF, O'Donnell-Luria A, Talkowski ME, FitzPatrick DR, Boone PM. Heterozygous loss-of-function SMC3 variants are associated with variable growth and developmental features. HGG Adv. 2024 Apr 11;5(2):100273. doi: 10.1016/j.xhgg.2024.100273. Epub 2024 Jan 30. PMID: 38297832; PMCID: PMC10876629.

Improved phenotypic classification of male infertility to promote discovery of genetic causes
Wyrwoll MJ, van der Heijden GW, Krausz C, Aston KI, Kliesch S, McLachlan R, Ramos L, Conrad DF, O'Bryan MK, Veltman JA, Tüttelmann F. Improved phenotypic classification of male infertility to promote discovery of genetic causes. Nat Rev Urol. 2024 Feb;21(2):91-101. doi: 10.1038/s41585-023-00816-0. Epub 2023 Sep 18. PMID: 37723288; PMCID: PMC12126855.

Bi-allelic Mutations in M1AP Are a Frequent Cause of Meiotic Arrest and Severely Impaired Spermatogenesis Leading to Male Infertility
Wyrwoll MJ, Temel ŞG, Nagirnaja L, Oud MS, Lopes AM, van der Heijden GW, Heald JS, Rotte N, Wistuba J, Wöste M, Ledig S, Krenz H, Smits RM, Carvalho F, Gonçalves J, Fietz D, Türkgenç B, Ergören MC, Çetinkaya M, Başar M, Kahraman S, McEleny K, Xavier MJ, Turner H, Pilatz A, Röpke A, Dugas M, Kliesch S, Neuhaus N; GEMINI Consortium; Aston KI, Conrad DF, Veltman JA, Friedrich C, Tüttelmann F. Bi-allelic Mutations in M1AP Are a Frequent Cause of Meiotic Arrest and Severely Impaired Spermatogenesis Leading to Male Infertility. Am J Hum Genet. 2020 Aug 6;107(2):342-351. doi: 10.1016/j.ajhg.2020.06.010. Epub 2020 Jul 15. PMID: 32673564; PMCID: PMC7413853.

Genotype-specific differences in infertile men due to loss-of-function variants in M1AP or ZZS genes
Rotte N, Dunleavy JEM, Runkel MD, Bosse L, Fietz D, Pilatz A, Kuss J, Dicke AK, Winge SB, Di Persio S, Ruckert C, Nordhoff V, Schuppe HC, Almstrup K, Kliesch S, Neuhaus N, Stallmeyer B, O'Bryan MK, Tüttelmann F, Friedrich C. Genotype-specific differences in infertile men due to loss-of-function variants in M1AP or ZZS genes. EMBO Mol Med. 2025 Jun;17(6):1417-1451. doi: 10.1038/s44321-025-00244-0. Epub 2025 May 15. PMID: 40374915; PMCID: PMC12162868.

Clinical and genetic characteristics of a large international cohort of individuals with rare NR5A1/SF-1 variants of sex development
Kouri C, Sommer G, Martinez de Lapiscina I, Elzenaty RN, Tack LJW, Cools M, Ahmed SF, Flück CE; SF1next study group. Clinical and genetic characteristics of a large international cohort of individuals with rare NR5A1/SF-1 variants of sex development. EBioMedicine. 2024 Jan;99:104941. doi: 10.1016/j.ebiom.2023.104941. Epub 2024 Jan 1. PMID: 38168586; PMCID: PMC10797150.

Development of Quality Indicators to Evaluate the Quality of Care for People with Differences of Sex Development
Jürgensen M, Rapp M, Schnoor M, Heidenreich A, Döhnert U, Scherf J, Hiort O, Katalinic A; DSDCare Study Group. Development of Quality Indicators to Evaluate the Quality of Care for People with Differences of Sex Development. Horm Res Paediatr. 2024 Jul 29:1-10. doi: 10.1159/000540596. Epub ahead of print. PMID: 39074461.

Strahlentherapie

Radiotherapy in cutaneous lymphomas: Recommendations from the EORTC cutaneous lymphoma tumour group
Elsayad K, Guenova E, Assaf C, Nicolay JP, Trautinger F, Stadler R, Waldstein C, Boterberg T, Meijnders P, Kirova Y, Dobos G, Duque-Santana V, Riggenbach E, Elsheshtawy W, Niezink A, Papadavid E, Scarisbrick J, Vermeer M, Neelis KJ, Bagot M, Battistella M, Quaglino P, Knobler R, Kempf W, Maklad A, Adeberg S, Kouloulias V, Simontacchi G, Corradini S, König L, Eich HT, Cowan R, Correia D. Radiotherapy in cutaneous lymphomas: Recommendations from the EORTC cutaneous lymphoma tumour group. Eur J Cancer. 2024 Nov;212:115064. doi: 10.1016/j.ejca.2024.115064. Epub 2024 Oct 8. PMID: 39418694.

Pegylated Interferon Combined With Low-Dose Total Skin Electron Beam Therapy for Advanced Stage Mycosis Fungoides: Two Case Reports and Literature Review
Elsayad K, Stadler R, Eich HT. Pegylated Interferon Combined With Low-Dose Total Skin Electron Beam Therapy for Advanced Stage Mycosis Fungoides: Two Case Reports and Literature Review. Adv Radiat Oncol. 2024 Oct 28;10(1):101663. doi: 10.1016/j.adro.2024.101663. PMID: 39619150; PMCID: PMC11605184.

Institut für Genetik von Herzerkrankungen

Human Genetics of Cardiac Arrhythmias
Schulze-Bahr E, Dittmann S. Human Genetics of Cardiac Arrhythmias. Adv Exp Med Biol. 2024;1441:1033-1055. doi: 10.1007/978-3-031-44087-8_66. PMID: 38884768.

Novel risk predictor of arrhythmias for patients with potassium channel-related congenital long QT syndrome
Krijger Juárez C, Proost VM, Tanck MW, Dittmann S, Bos JM, Crotti L, Barc J, van den Berg MP, Mujkanovic J, Rickert C, Lopes Neves RA, Musu G, Dagradi F, Giovenzana FLF, Clédel A, Thollet A, Giudicessi JR, Tfelt-Hansen J, Probst V, Schwartz PJ, Ackerman MJ, Schulze-Bahr E, Bezzina CR, Wilde AAM. Novel risk predictor of arrhythmias for patients with potassium channel-related congenital long QT syndrome. Heart Rhythm. 2025 Jun;22(6):1562-1571. doi: 10.1016/j.hrthm.2024.12.015. Epub 2024 Dec 14. PMID: 39675651.

Case report: cosegregation of a TPM1 in-frame deletion (p.Lys7del) with familial non-compaction cardiomyopathy (NCCM)
Hanel Y, Dittmann S, Müller K, Ioannou ME, Schulze-Bahr E. Case report: cosegregation of a TPM1 in-frame deletion (p.Lys7del) with familial non-compaction cardiomyopathy (NCCM). Clin Res Cardiol. 2024 May;113(5):656-660. doi: 10.1007/s00392-023-02190-8. Epub 2023 Apr 17. PMID: 37067544; PMCID: PMC11026255.

A novel tool for arrhythmic risk stratification in desmoplakin gene variant carriers
Carrick RT, Gasperetti A, Protonotarios A, Murray B, Laredo M, van der Schaaf I, Dooijes D, Syrris P, Cannie D, Tichnell C, Gilotra NA, Cappelletto C, Medo K, Saguner AM, Duru F, Hylind RJ, Abrams DJ, Lakdawala NK, Cadrin-Tourigny J, Targetti M, Olivotto I, Graziosi M, Cox M, Biagini E, Charron P, Compagnucci P, Casella M, Conte G, Tondo C, Yazdani M, Ware JS, Prasad SK, Calò L, Smith ED, Helms AS, Hespe S, Ingles J, Tandri H, Ader F, Peretto G, Peters S, Horton A, Yao J, Schulze-Bahr E, Dittman S, Carruth ED, Young K, Qureshi M, Haggerty C, Parikh VN, Taylor M, Mestroni L, Wilde A, Sinagra G, Merlo M, Gandjbakhch E, van Tintelen JP, Te Riele ASJM, Elliott P, Calkins H, Wu KC, James CA. A novel tool for arrhythmic risk stratification in desmoplakin gene variant carriers. Eur Heart J. 2024 Aug 21;45(32):2968-2979. doi: 10.1093/eurheartj/ehae409. Erratum in: Eur Heart J. 2024 Nov 14;45(43):4597. doi: 10.1093/eurheartj/ehae501. PMID: 39011630; PMCID: PMC11335372.

Possible Causes and Clinical Relevance of a "Ring-Like" Late Gadolinium Enhancement Pattern
Bietenbeck M, Meier C, Korthals D, Theofanidou M, Stalling P, Dittmann S, Schulze-Bahr E, Eckardt L, Yilmaz A. Possible Causes and Clinical Relevance of a "Ring-Like" Late Gadolinium Enhancement Pattern. JACC Cardiovasc Imaging. 2024 Jan;17(1):104-106. doi: 10.1016/j.jcmg.2023.08.004. Epub 2023 Sep 13. PMID: 37715774.

Mode and Characteristics of Arrhythmia Initiation in Idiopathic Ventricular Fibrillation: A THESIS Substudy
Belhassen B, Conte G, Steinberg C, Whitaker J, Khan HR, Laredo M, Doldi F, Ho R, Tadros R, Dinov B, Chorin E, Hansom S, Waintraub X, Eckardt L, Jankelson L, Peichl P, Mellor G, Sy RW, Rattanawong P, Stojkovic S, Garber L, Suna G, Kautzner J, Chan KH, Srivathsan K, Tedrow U, Havranek S, Murgatroyd F, Shauer A, Winkel BG, Page SP, Milman A, Lador A, Ayou R, Sellal JM, Chevalier P, García-Fernández FJ, Reichlin T, Shah D, Nazer B, Bermudez-Jimenez F, Nagase S, Morita H, Nam GB, Pappone C,

Lambiase PD, Strohmer B, Stuehlinger M, Gandjbakhch E, Schulze-Bahr E, Krahn AD, Tovia-Brodie O; THESIS Investigators. Mode and Characteristics of Arrhythmia Initiation in Idiopathic Ventricular Fibrillation: A THESIS Substudy. JACC Clin Electrophysiol. 2024 Aug;10(8):1794-1809. doi: 10.1016/j.jacep.2024.03.036. Epub 2024 Jun 5. PMID: 38842971.

Cardiac Sarcoidosis-Diagnostic and Therapeutic Challenges
Korthals D, Bietenbeck M, Könemann H, Doldi F, Ventura D, Schäfers M, Mohr M, Wolfes J, Wegner F, Yilmaz A, Eckardt L. Cardiac Sarcoidosis-Diagnostic and Therapeutic Challenges. J Clin Med. 2024 Mar 15;13(6):1694. doi: 10.3390/jcm13061694. PMID: 38541919; PMCID: PMC10970915.

Pädiatrie (Stoffwechsel)

[Case Report of a 14-Year-Old Girl with Addison's Disease Under Initial Presumptive Diagnosis of Anorexia Nervosa: Confusingly Similar and Yet so Different?]
Bonnekoh LM, Fellmeth R, Dübbers A, Oesingmann-Weirich S, Fernholz J, Omran H, Romer G. Kasuistik einer früh im Lebensverlauf an Morbus Addison erkrankten 14 Jahre alten Patientin bei Verdachtsdiagnose einer Anorexia nervosa [Case Report of a 14-Year-Old Girl with Addison's Disease Under Initial Presumptive Diagnosis of Anorexia Nervosa: Confusingly Similar and Yet so Different?]. Z Kinder Jugendpsychiatr Psychother. 2024 Nov;52(6):354-360. German. doi: 10.1024/1422-4917/a000964. Epub 2024 Jan 15. PMID: 38221850.

Novel pathogenic variants of DNAH5 associated with clinical and genetic spectra of primary ciliary dyskinesia in an Arab population
Al-Mutairi DA, Alsabah BH, Pennekamp P, Omran H. Novel pathogenic variants of DNAH5 associated with clinical and genetic spectra of primary ciliary dyskinesia in an Arab population. Front Genet. 2024 Jul 10;15:1396797. doi: 10.3389/fgene.2024.1396797. PMID: 39045318; PMCID: PMC11264286.

Anaplerotic Therapy Using Triheptanoin in Two Brothers Suffering from Aconitase 2 Deficiency
Penkl M, Mayr JA, Feichtinger RG, Reilmann R, Debus O, Fobker M, Penkl A, Reunert J, Rust S, Marquardt T. Anaplerotic Therapy Using Triheptanoin in Two Brothers Suffering from Aconitase 2 Deficiency. Metabolites. 2024 Apr 20;14(4):238. doi: 10.3390/metabo14040238. PMID: 38668366; PMCID: PMC11052043.

Treatment of AICA ribosiduria by suppression of de novo purine synthesis
Park JH, Och U, Braun T, Kriegel MF, Biskup S, Korall H, Uhlig CE, Marquardt T. Treatment of AICA ribosiduria by suppression of de novo purine synthesis. Mol Genet Metab. 2024 Mar;141(3):108124. doi: 10.1016/j.ymgme.2023.108124. Epub 2024 Jan 6. PMID: 38244287.

Neurological outcome in long-chain hydroxy fatty acid oxidation disorders
Mütze U, Ottenberger A, Gleich F, Maier EM, Lindner M, Husain RA, Palm K, Beblo S, Freisinger P, Santer R, Thimm E, Vom Dahl S, Weinhold N, Grohmann-Held K, Haase C, Hennermann JB, Hörbe-Blindt A, Kamrath C, Marquardt I, Marquardt T, Behne R, Haas D, Spiekerkoetter U, Hoffmann GF, Garbade SF, Grünert SC, Kölker S. Neurological outcome in long-chain hydroxy fatty acid oxidation disorders. Ann Clin Transl Neurol. 2024 Apr;11(4):883-898. doi: 10.1002/acn3.52002. Epub 2024 Jan 23. PMID: 38263760; PMCID: PMC11021608.

Treatment Outcomes for Maple Syrup Urine Disease Detected by Newborn Screening
Mengler K, Garbade SF, Gleich F, Thimm E, May P, Lindner M, Lüsebrink N, Marquardt T, Hübner V, Krämer J, Neugebauer J, Beblo S, Gillitzer C, Grünert SC, Hennermann JB, Kamrath C, Marquardt I, Näke A, Murko S, Schmidt S, Schnabel E, Lommer-Steinhoff S, Hoffmann GF, Beime J, Santer R, Kölker S, Mütze U. Treatment Outcomes for Maple Syrup Urine Disease Detected by Newborn Screening. Pediatrics. 2024 Aug 1;154(2):e2023064370. doi: 10.1542/peds.2023-064370. PMID: 38957900.

Expanding the genetic and clinical spectrum of SLC25A42-associated disorders and testing of pantothenic acid to improve CoA level in vitro
Heckmann K, Iuso A, Reunert J, Grüneberg M, Seelhöfer A, Rust S, Fiermonte G, Paradies E, Piazzolla C, Mannil M, Marquardt T. Expanding the genetic and clinical spectrum of SLC25A42-associated disorders and testing of pantothenic acid to improve CoA level in vitro. JIMD Rep. 2024 Aug 21;65(6):417-425. doi: 10.1002/jmd2.12441. Erratum in: JIMD Rep. 2025 Feb 10;66(2):e70002. doi: 10.1002/jmd2.70002. PMID: 39512436; PMCID: PMC11540568.

Influence of Carbohydrate Intake on Caprylic Acid (C8:0)-Induced Ketogenesis-A Systematic Review and Meta-Analysis
Frenser M, Fischer T, Albrecht I, Marquardt T. Influence of Carbohydrate Intake on Caprylic Acid (C8:0)-Induced Ketogenesis-A Systematic Review and Meta-Analysis. Nutrients. 2024 Jul 29;16(15):2456. doi: 10.3390/nu16152456. PMID: 39125337; PMCID: PMC11314469.
Pathogenic TNNI1 variants disrupt sarcomere contractility resulting in hypo- and hypercontractile muscle disease

Trial of N-Acetyl-l-Leucine in Niemann-Pick Disease Type C
Bremova-Ertl T, Ramaswami U, Brands M, Foltan T, Gautschi M, Gissen P, Gowing F, Hahn A, Jones S, Kay R, Kolnikova M, Arash-Kaps L, Marquardt T, Mengel E, Park JH, Reichmannová S, Schneider SA, Sivananthan S, Walterfang M, Wibawa P, Strupp M, Martakis K. Trial of N-Acetyl-l-Leucine in Niemann-Pick Disease Type C. N Engl J Med. 2024 Feb 1;390(5):421-431. doi: 10.1056/NEJMoa2310151. PMID: 38294974.

Clinical and molecular analysis of a novel variant in heme oxygenase-1 deficiency: Unraveling its role in inflammation, heme metabolism, and pulmonary phenotype
Berendes LS, Westhoff PS, Wittkowski H, Seelhöfer A, Varga G, Marquardt T, Park JH. Clinical and molecular analysis of a novel variant in heme oxygenase-1 deficiency: Unraveling its role in inflammation, heme metabolism, and pulmonary phenotype. Mol Genet Metab Rep. 2023 Dec 15;38:101038. doi: 10.1016/j.ymgmr.2023.101038. PMID: 38178812; PMCID: PMC10764348.

Assessment of the reliability, responsiveness, and meaningfulness of the scale for the assessment and rating of ataxia (SARA) for lysosomal storage disorders
Park J, Bremova-Ertl T, Brands M, Foltan T, Gautschi M, Gissen P, Hahn A, Jones S, Arash-Kaps L, Kolnikova M, Patterson M, Perlman S, Ramaswami U, Reichmannová S, Rohrbach M, Schneider SA, Shaikh A, Sivananthan S, Synofzik M, Walterfarng M, Wibawa P, Martakis K, Manto M. Assessment of the reliability, responsiveness, and meaningfulness of the scale for the assessment and rating of ataxia (SARA) for lysosomal storage disorders. J Neurol. 2024 Oct;271(10):6888-6902. doi: 10.1007/s00415-024-12664-y. Epub 2024 Sep 3. PMID: 39225743; PMCID: PMC11447074.

Current global vitamin and cofactor prescribing practices for primary mitochondrial diseases: Results of a European reference network survey
Neugebauer J, Reinson K, Bellusci M, Park JH, Hikmat O, Bertini E, Schiff M; MetabERN PM-MD Consortium authors; Rahman S. Current global vitamin and cofactor prescribing practices for primary mitochondrial diseases: Results of a European reference network survey. J Inherit Metab Dis. 2025 Jan;48(1):e12805. doi: 10.1002/jimd.12805. Epub 2024 Nov 11. PMID: 39529390; PMCID: PMC11670042.

Pädiatrie Prof. Rutsch

Vosoritide Therapy in Children with Achondroplasia: Early Experience and Practical Considerations for Clinical Practice
Semler O, Cormier-Daire V, Lausch E, Bober MB, Carroll R, Sousa SB, Deyle D, Faden M, Hartmann G, Huser AJ, Legare JM, Mohnike K, Rohrer TR, Rutsch F, Smith P, Travessa AM, Verardo A, White KK, Wilcox WR, Hoover-Fong J. Vosoritide Therapy in Children with Achondroplasia: Early Experience and Practical Considerations for Clinical Practice. Adv Ther. 2024 Jan;41(1):198-214. doi: 10.1007/s12325-023-02705-9. Epub 2023 Oct 26. PMID: 37882884; PMCID: PMC10796712.

Commentary on: The use of burosumab to treat autosomal-recessive hypophosphatemic rickets type 2: rationale and a first clinical experience
Rutsch F, Salusky IB, Ferreira CR. Commentary on: The use of burosumab to treat autosomal-recessive hypophosphatemic rickets type 2: rationale and a first clinical experience. J Nephrol. 2024 Nov;37(8):2059-2060. doi: 10.1007/s40620-024-02057-9. Epub 2024 Aug 20. PMID: 39162952; PMCID: PMC11649749.

Homozygous splice-site variant in ENPP1 underlies generalized arterial calcification of infancy
Noor Ul Ayan H, Nitschke Y, Mughal AR, Thiele H, Malik NA, Hussain I, Haider SMI, Rutsch F, Erdmann J, Tariq M, Aherrahrou Z, Ahmad I. Homozygous splice-site variant in ENPP1 underlies generalized arterial calcification of infancy. BMC Pediatr. 2024 Nov 13;24(1):733. doi: 10.1186/s12887-024-05123-0. PMID: 39538190; PMCID: PMC11558987.

Neurocognitive functioning remained unchanged in adults with phenylketonuria: Report of a 15-year follow-up
Feldmann R, Leberer EP, Fromm J, Och U, Weglage J, Rutsch F. Neurocognitive functioning remained unchanged in adults with phenylketonuria: Report of a 15-year follow-up. Acta Paediatr. 2025 Mar;114(3):648-653. doi: 10.1111/apa.17492. Epub 2024 Nov 8. PMID: 39520042.

Children and Adolescents with Early Treated Phenylketonuria: Cognitive Development and Fluctuations of Blood Phenylalanine Levels
Feldmann R, Och U, Beckmann LS, Weglage J, Rutsch F. Children and Adolescents with Early Treated Phenylketonuria: Cognitive Development and Fluctuations of Blood Phenylalanine Levels. Int J Environ Res Public Health. 2024 Apr 2;21(4):431. doi: 10.3390/ijerph21040431. PMID: 38673342; PMCID: PMC11050632.

Long-term safety of sapropterin in paediatric and adult individuals with phenylalanine hydroxylase deficiency: Final results of the Kuvan® Adult Maternal Paediatric European Registry multinational observational study
Feillet F, Arnoux JB, Delgado MB, Burlina A, Chabrol B, Kucuksayrac E, Lagler FB, Muntau AC, Olsson D, Paci S, Rutsch F, van Spronsen FJ; KAMPER investigators. Long-term safety of sapropterin in paediatric and adult individuals with phenylalanine hydroxylase deficiency: Final results of the Kuvan® Adult Maternal Paediatric European Registry multinational observational study. J Inherit Metab Dis. 2025 Jan;48(1):e12796. doi: 10.1002/jimd.12796. Epub 2024 Sep 5. PMID: 39237321; PMCID: PMC11667744.

Rapidly Progressive Peripheral Artery Disease: Importance of Oligogenic Inheritance and Functional Validation
Dangreau L, Nitschke Y, Rutsch F, Vanakker OM. Rapidly Progressive Peripheral Artery Disease: Importance of Oligogenic Inheritance and Functional Validation. Circ Genom Precis Med. 2024 Aug;17(4):e004574. doi: 10.1161/CIRCGEN.124.004574. Epub 2024 Jun 25. PMID: 38916187.

Long-term comparative effectiveness of pegvaliase versus medical nutrition therapy with and without sapropterin in adults with phenylketonuria
Burton BK, Clague GE, Harding CO, Kucuksayrac E, Levy DG, Lindstrom K, Longo N, Maillot F, Muntau AC, Rutsch F, Zori RT. Long-term comparative effectiveness of pegvaliase versus medical nutrition therapy with and without sapropterin in adults with phenylketonuria. Mol Genet Metab. 2024 Jan;141(1):108114. doi: 10.1016/j.ymgme.2023.108114. Epub 2023 Dec 15. PMID: 38142628.

Pädiatrie (zililäre Erkrankungen)

Pathogenic variants in CFAP46, CFAP54, CFAP74 and CFAP221 cause primary ciliary dyskinesia with a defective C1d projection of the central apparatus
Wohlgemuth K, Hoersting N, Koenig J, Loges NT, Raidt J, George S, Cindrić S, Schramm A, Biebach L, Lay S, Dougherty GW, Olbrich H, Pennekamp P, Dworniczak B, Omran H. Pathogenic variants in CFAP46, CFAP54, CFAP74 and CFAP221 cause primary ciliary dyskinesia with a defective C1d projection of the central apparatus. Eur Respir J. 2024 Dec 12;64(6):2400790. doi: 10.1183/13993003.00790-2024. PMID: 39362668; PMCID: PMC11651342.

Primary Ciliary Dyskinesia Associated Disease-Causing Variants in CCDC39 and CCDC40 Cause Axonemal Absence of Inner Dynein Arm Heavy Chains DNAH1, DNAH6, and DNAH7
Wilken A, Höben IM, Wolter A, Loges NT, Olbrich H, Aprea I, Dworniczak B, Raidt J, Omran H. Primary Ciliary Dyskinesia Associated Disease-Causing Variants in CCDC39 and CCDC40 Cause Axonemal Absence of Inner Dynein Arm Heavy Chains DNAH1, DNAH6, and DNAH7. Cells. 2024 Jul 15;13(14):1200. doi: 10.3390/cells13141200. PMID: 39056782; PMCID: PMC11274998.

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
Weiß C, Becker LL, Friese J, Blaschek A, Hahn A, Illsinger S, Schwartz O, Bernert G, Hagen MV, Husain RA, Goldhahn K, Kirschner J, Pechmann A, Flotats-Bastardas M, Schreiber G, Schara U, Plecko B, Trollmann R, Horber V, Wilichowski E, Baumann M, Klein A, Eisenkölbl A, Köhler C, Stettner GM, Cirak S, Hasselmann O, Kaindl AM, Garbade SF, Johannsen J, Ziegler A; SMArtCARE and Swiss-Reg-NMD study group. 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. Lancet Reg Health Eur. 2024 Oct 7;47:101092. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.101092. PMID: 39434961; PMCID: PMC11492610.

Pathogenic KIAA0586/TALPID3 variants are associated with defects in primary and motile cilia
Taudien JE, Bracht D, Olbrich H, Swirski S, D'Abrusco F, Van der Zwaag B, Möller M, Lücke T, Teig N, Lindberg U, Wohlgemuth K, Wallmeier J, Blanque A, Gatsogiannis C, George S, Jüschke C, Owczarek-Lipska M, Veer D, Kroes HY, Valente EM, Korenke GC, Omran H, Neidhardt J. Pathogenic KIAA0586/TALPID3 variants are associated with defects in primary and motile cilia. iScience. 2024 Dec 21;28(2):111670. doi: 10.1016/j.isci.2024.111670. PMID: 39898050; PMCID: PMC11783387.

Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial
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 RA, Baumann M, Köhler C, Trollmann R, Schwerin-Nagel A, Eisenkölbl A, Schimmel M, Fleger M, Kauffmann B, Wiegand G, Baumgartner M, Rauscher C, Cirak S, Gläser D, Bernert G, Hagenacker T, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Müller-Felber W, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Pechmann A; SMARTCARE study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. JAMA Pediatr. 2024 Jun 1;178(6):540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492. PMID: 38587854; PMCID: PMC11002769.

Associations between respiratory pathogens and lung function in primary ciliary dyskinesia: cross-sectional analysis from the PROVALF-PCD cohort
Rubbo B, Kant A, Zhang K, Allegorico A, Basilicata S, Boon M, Borrelli M, Calogero C, Carr SB, Carroll M, Constant C, Castillo Corullón S, Corvol H, Cutrera R, Dillenhöfer S, Emiralioglu N, Eralp E, Eryilmaz Polat S, Gardner L, Gokdemir Y, Harris A, Hogg C, Karadag B, Kobbernagel H, Koerner-Rettberg C, Kouis P, Lorent N, Marcou M, Mathin JK, Martinu V, Moreno-Galdó A, Morgan L, Nielsen KG, Omran H, Ozcelik U, Pohunek P, Raidt J, Robinson P, Rovira-Amigo S, Santamaria F, Schlegtendal A, Tamalet A, Thouvenin G, Ullmann N, Walker W, Yiallouros P, Kuehni CE, Latzin P, Beydon N, Lucas JS. Associations between respiratory pathogens and lung function in primary ciliary dyskinesia: cross-

sectional analysis from the PROVALF-PCD cohort. ERJ Open Res. 2024 Sep 30;10(5):00253-2024. doi: 10.1183/23120541.00253-2024. PMID: 39351386; PMCID: PMC11440376.

Analyses of 1236 genotyped primary ciliary dyskinesia individuals identify regional clusters of distinct DNA variants and significant genotype-phenotype correlations
Raidt J, Riepenhausen S, Pennekamp P, Olbrich H, Amirav I, Athanazio RA, Aviram M, Balinotti JE, Bar-On O, Bode SFN, Boon M, Borrelli M, Carr SB, Crowley S, Dehlink E, Diepenhorst S, Durdik P, Dworniczak B, Emiralioğlu N, Erdem E, Fonnesu R, Gracci S, Große-Onnebrink J, Gwozdziewicz K, Haarman EG, Hansen CR, Hogg C, Holgersen MG, Kerem E, Körner RW, Kötz K, Kouis P, Loebinger MR, Lorent N, Lucas JS, Maj D, Mall MA, Marthin JK, Martinu V, Mazurek H, Mitchison HM, Nöthe-Menchen T, Özçelik U, Pifferi M, Pogorzelski A, Ringshausen FC, Roehmel JF, Rovira-Amigo S, Rumman N, Schlegtendal A, Shoemark A, Sperstad Kennelly S, Staar BO, Sutharsan S, Thomas S, Ullmann N, Varghese J, von Hardenberg S, Walker WT, Wetzke M, Witt M, Yiallouros P, Zschocke A, Ziętkiewicz E, Nielsen KG, Omran H. Analyses of 1236 genotyped primary ciliary dyskinesia individuals identify regional clusters of distinct DNA variants and significant genotype-phenotype correlations. Eur Respir J. 2024 Aug 8;64(2):2301769. doi: 10.1183/13993003.01769-2023. PMID: 38871375; PMCID: PMC11306806.

[Primary ciliary dyskinesia]
Raidt J, Staar BO, Omran H, Ringshausen FC. Primäre Ciliäre Dyskinesie [Primary ciliary dyskinesia]. Inn Med (Heidelb). 2024 Jun;65(6):545-559. German. doi: 10.1007/s00108-024-01726-y. Epub 2024 May 27. PMID: 38801438.

A range of 30-62% of functioning multiciliated airway cells is sufficient to maintain ciliary airway clearance
Loges NT, Marthin JK, Raidt J, Olbrich H, Höben IM, Cindric S, Bracht D, König J, Rieck C, George S, Kloth TL, Wohlgemuth K, Pennekamp P, Dworniczak B, Holgersen MG, Römel J, Schmalstieg C, Aprea I, Mortensen J, Nielsen KG, Omran H. A range of 30-62% of functioning multiciliated airway cells is sufficient to maintain ciliary airway clearance. Eur Respir J. 2024 Oct 10;64(4):2301441. doi: 10.1183/13993003.01441-2023. PMID: 38991708; PMCID: PMC11469306.

Clinical efficacy of SARS-CoV-2 Omicron-neutralizing antibodies in immunoglobulin preparations for the treatment of agammaglobulinemia in patients with primary antibody deficiency
Karbiener M, Kindle G, Meyts I, Seppänen MRJ, Candotti F, Kamieniak M, Ilk R, Kreil TR, Seidel MG; ESID-COVID Consortium. 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. doi: 10.1002/jmv.29738. PMID: 38884390.

Biallelic Variants in MNS1 Are Associated with Laterality Defects and Respiratory Involvement
Hjeij R, Leslie J, Rizk H, Dworniczak B, Olbrich H, Raidt J, Bode SFN, Gardham A, Stals K, Al-Haggar M, Osman E, Crosby A, Eldesoky T, Baple E, Omran H. Biallelic Variants in MNS1 Are Associated with Laterality Defects and Respiratory Involvement. Cells. 2024 Jun 11;13(12):1017. doi: 10.3390/cells13121017. PMID: 38920647; PMCID: PMC11202006.

Immunofluorescence analyses of respiratory epithelial cells aid the diagnosis of nephronophthisis
Hellmann C, Wohlgemuth K, Pennekamp P, George S, Dahmer-Heath M, Konrad M, Omran H, König J; NEOCYST Consortium. Immunofluorescence analyses of respiratory epithelial cells aid the diagnosis of nephronophthisis. Pediatr Nephrol. 2024 Dec;39(12):3471-3483. doi: 10.1007/s00467-024-06443-0. Epub 2024 Aug 5. PMID: 39098869; PMCID: PMC11511759.

Recessively Inherited Deficiency of Secreted WFDC2 (HE4) Causes Nasal Polyposis and Bronchiectasis
Dougherty GW, Ostrowski LE, Nöthe-Menchen T, Raidt J, Schramm A, Olbrich H, Yin W, Sears PR, Dang H, Smith AJ, Beule AG, Hjeij R, Rutjes N, Haarman EG, Maas SM, Ferkol TW, Noone PG, Olivier

KN, Bracht DC, Barbry P, Zaragosi LE, Fierville M, Kliesch S, Wohlgemuth K, König J, George S, Loges NT, Ceppe A, Markovetz MR, Luo H, Guo T, Rizk H, Eldesoky T, Dahlke K, Boldt K, Ueffing M, Hill DB, Pang YP, Knowles MR, Zariwala MA, Omran H. Recessively Inherited Deficiency of Secreted WFDC2 (HE4) Causes Nasal Polyposis and Bronchiectasis. Am J Respir Crit Care Med. 2024 Jul 1;210(1):63-76. doi: 10.1164/rccm.202308-1370OC. PMID: 38626355; PMCID: PMC11197063.