

# Jahresbericht 2020

Berliner Centrum für  
Seltene Erkrankungen



Berliner Centrum  
für **Seltene** Erkrankungen



# Inhaltsverzeichnis

<i>Vorwort</i>	3
1. <i>Das Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen BCSE im Überblick</i>	5
1.1. Aufbau und Organisation	5
1.2. Beteiligte Einrichtungen	7
1.3. Nationale Vernetzung	8
1.4. Europäische Netzwerke für Seltene Erkrankungen	8
1.5. Aufgaben und Prozesse des BCSE	9
1.6. Versorgungspfad des BCSE	9
2. <i>Leistungen der B-Zentren</i>	12
2.1. Anzahl B-Zentren Patient:innen 2020	12
2.2. Interdisziplinäre Fallkonferenzen	12
2.3. Zweitmeinungen	13
2.4. Telemedizinische Leistungen	13
2.5. Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen	13
2.6. Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	13
2.7. Register und Biobanken	14
2.8. Forschungstätigkeit	14
2.9. Publikationen	14
2.10. Leitlinien und Konsensuspapiere	23
2.11. Studien	24
2.12. Qualitätsverbessernde Maßnahmen	29
<i>Impressum</i>	31

# Vorwort

Nachdem im Jahr 2019 erstmals die Grundlage für eine offizielle Bewertung von Zentren für Seltene Erkrankungen durch den Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschuss *GBA* gelegt wurde (internet), haben wir uns für das Jahr 2020 zum ersten mal seit dem Bestehen des Berliner Centrums für Seltene Erkrankungen *BCSE* dazu entschieden, einen Jahresabschlussbericht zu verfassen.

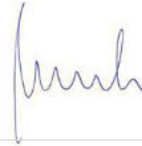
Nachfolgend haben wir daher für das Jahr 2020 die Aktivitäten und die Detailleistungen der beteiligten Einrichtungen des *BCSE* zusammengefasst.

Das Jahr 2020 stand im Zeichen der Konsolidierung der Zentrumsstruktur, die mit einem koordinierenden A-Zentrum und insgesamt 15 B-Zentren eine der größten in Deutschland ist. Ebenfalls waren die Aktivitäten des *BCSE-A-Zentrums* im Rahmen des Projektes Translate-NAMSE für das Jahr 2020 sehr wichtig, da im Projektverlauf ein einheitliches Vorgehen für Patienten mit noch nicht gestellter definitiver Diagnose einer Seltenen Erkrankung entwickelt, konsentiert und dann in den beteiligten Zentren angewendet wurde (siehe hierzu Seite 9 des Berichts).

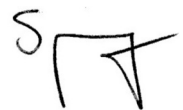
Danken möchten wir an dieser Stelle den Mitarbeitern des A-Zentrums, die für die Kommunikation mit den ratsuchenden Patienten und die Koordination von Fallkonferenzen zuständig sind und mehreren Hundert Patienten im Jahr 2020 geholfen haben. Und unser besonderer Dank geht an die beteiligten B-Zentren, die im Jahresverlauf viele Tausend Patient:innen mit Seltenen Erkrankungen mit ihrer hohen Expertise betreut haben.



Prof. Dr. Heiko Krude



Prof. Dr. Stefan Mundlos



Prof. Dr. Joachim Spranger

# Überblick *BCSE*

# 1. Das Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen *BCSE* im Überblick

Seltene Erkrankungen sind häufig. Dies mag zunächst paradox anmuten, sind seltene Erkrankungen doch mit einer Häufigkeit von weniger als einem Betroffenen von 2000 Einwohnern definiert. Angesichts der großen Zahl von über 6000 seltenen Erkrankungen sind in der Summe jedoch ca. 3 Millionen Betroffene in Deutschland zu verzeichnen.

Da über die einzelnen Krankheitsbilder oft vergleichsweise wenig bekannt ist, ist das Stellen der richtigen Diagnose oft eine besondere Herausforderung. Das erklärte Ziel des Berliner Centrums für Seltene Erkrankungen *BCSE* der Charité – Universitätsmedizin Berlin ist es die kombinierte Expertise der zahlreichen Fachabteilungen der Charité für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen verfügbar zu machen und zu koordinieren. Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen sollen mit unserer Unterstützung möglichst schnell zu den richtigen fachlichen Ansprechpartnerinnen und Ansprechpartnern finden. Darüber hinaus wird für Patientinnen und Patienten mit ungeklärtem Beschwerdebild eine interdisziplinäre Zusammenarbeit verschiedener Fachrichtungen im Sinne einer Diagnosestellung koordiniert.

## *1.1. Aufbau und Organisation*

Das Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (A Zentrum) wurde 2011 als eigenständiges Centrum der Charité-Universitätsmedizin Berlin gegründet. Insgesamt waren 2020 neben dem A-Zentrum 13 B-Zentren an der Charité-Universitätsmedizin Berlin etabliert, wobei in 2020 nur solche B-Zentren als Teil des *BCSE* definiert waren, die zu diesem Zeitpunkt auch Mitglieder in einem europäischen Netzwerk für Seltene Erkrankungen (ERN) waren. Dies waren in 2020 insgesamt 13 Fachzentren (B Zentren). Aufgrund der Expertise zu seltenen Erkrankungen waren insgesamt über 40 Fachdisziplinen an der Charité in die Betreuung von Patienten mit seltenen Erkrankungen und Patienten des *BCSE* eingebunden. Diese Fachdisziplinen tragen unter anderem im Rahmen von interdisziplinären Fallkonferenzen wie auch in den stationären und ambulanten Einrichtungen der Charité zur Betreuung der Patienten mit seltenen Erkrankungen bei. Regional bestanden Kooperationen mit Krankenhäusern und ambulanten Einrichtungen der Region Berlin/

Brandenburg. Auf nationaler Ebene war das *BCSE* unter anderem im Rahmen des Innovationsfonds-Projektes TranslateName mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland eng vernetzt.

Die Charité-Universitätsmedizin Berlin ist mittlerweile in über 15 Europäischen Referenznetzwerken für Seltene Erkrankungen (ERNs) vertreten. Zusammengefasst besteht hiermit eine exzellente Vernetzung des *BCSE* zum Wohle unserer Patienten.

Seltene Erkrankungen zeigen sich sowohl bei Kindern/Jugendlichen wie auch bei erwachsenen Patienten. Gerade bei Kindern zeigt sich ein hoher Anteil an hereditären Erkrankungen, während bei erwachsenen Patient:innen die Häufigkeit an psychosomatischen Erkrankungen zunimmt. Aus diesem Grund sind im *BCSE* Vertreter der Fachabteilungen für Kinder- und Jugendmedizin, Humangenetik und Innere Medizin/ Psychosomatik regelhaft vertreten.



Abb. 1:

Organisationsstruktur des Berliner Centriums für Seltene Erkrankungen *BCSE*. Die Leiter:innen und Mitarbeiter:innen der B-Zentren wie auch weitere Facheinrichtungen stehen dem A-Zentrum des *BCSE* für interdisziplinäre Fallkonferenzen und spezifische Beratungen zur Verfügung. Die B-Zentren sind erfahren in der Diagnostik und Therapie von spezifischen seltenen Erkrankungen und betreuen Patient:innen mit den entsprechenden Indikatorerkrankungen. Für die jeweilige Indikatorerkrankung stehen an den B-Zentren strukturierte Versorgungsangebote und interprofessionelle Teams zur Versorgung der Patient:innen zur Verfügung.

## 1.2 *Beteiligte Einrichtungen*

Insgesamt waren über 30 Institute und Kliniken an der Betreuung von Patienten mit seltenen Erkrankungen beteiligt.

- Klinik für Pädiatrie m. S. Gastroenterologie, Nephrologie und Stoffwechselmedizin
- Klinik für Pädiatrie m. S. Kardiologie
- Klinik für Pädiatrie m. S. Pneumologie, Immunologie und Intensivmedizin
- Klinik für Pädiatrie m. S. Onkologie und Hämatologie
- Klinik für Pädiatrie m. S. Neurologie
- Klinik für Kinderchirurgie
- Klinik für pädiatrische Endokrinologie
- Institut für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie
- Institut für Medizinische Genetik und Humange
- Sozialpädiatrisches Zentrum (SPZ)
- Medizinische Klinik m. S. Nephrologie und Internistische Intensivmedizin
- Medizinische Klinik mit SP Hepatologie und Gastroenterologie, CVK und CCM
- Medizinische Klinik für Endokrinologie und Stoffwechsel
- Medizinische Klinik mit SP Kardiologie
- Medizinische Klinik m. S. Rheumatologie und Klinische Immunologie
- Medizinische Klinik m. S. Hämatologie, Onkologie und Tumorimmunologie
- Medizinische Klinik m. S. Psychosomatik
- Medizinische Poliklinik
- Institut für Medizinische Immunologie
- Klinik für Neurologie und experimentelle Neurologie
- Klinik für Neurologie, Spezialsprechstunde
- Klinik für Anästhesiologie m. S. operative Intensivmedizin
- Centrum für Muskuloskeletale Chirurgie (CMSC)
- Arbeitsbereich physikalische Medizin
- Klinik für Augenheilkunde
- Klinik für Audiologie und Phoniatrie
- Klinik für Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde
- Klinik für Psychiatrie und Psychotherapie
- Klinik für Radiologie (mit dem Bereich Kinderradiologie)
- Klinik für Nuklearmedizin
- Institut für Pathologie
- Institut für Tropenmedizin und Internationale Gesundheit

### 1.3 Nationale Vernetzung



Abb. 2:

- 🟡 Universitätsklinik mit Zentrum für Seltene Erkrankungen am Standort
- 🟢 Universitätsklinik mit Zentrum für Seltene Erkrankungen und Sequenzierzentrum am Standort

Im Verlauf des Projektes *TRANSLATE-NAMSE* Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen“ gelang es unter der Koordination durch das *BCSE* an der Charite eine vernetzte Struktur der A-Zentren in Deutschland aufzubauen. Das Projekt widmete sich der Umsetzung und Erprobung der zentralen Maßnahmevorschläge des Nationalen Aktionsbündnisses an zunächst neun, dann im Verlauf zehn in der Behandlung von Patient:innen mit Seltenen Erkrankungen besonders qualifizierten und erfahrenen universitären Zentren für Seltene Erkrankungen ([www.translate-namse.charite.de](http://www.translate-namse.charite.de)). Hierzu gehörten die beiden ersten in Deutschland etablierten Zentren für Seltene Erkrankungen (Tübingen und *BCSE*, Berlin) sowie die Zentren in Bochum, Bonn, Dresden, Essen, Hamburg, Heidelberg, Lübeck, und München, die aufgrund der komplementären fachlichen Expertise und zur Darstellung einer bundesweiten Vernetzung einbezogen wurden.

Im Verlauf des Projektes wurde zur Implementierung der Exomsequenzierung eine weitere Ebene der Vernetzung der Zentren etabliert mit vier der Zentren, die eine Hochexpertise in der Exomsequenzierung und -auswertung vorhielten (Berlin, Bonn, München, Tübingen) sowie allen beteiligten zehn AZentren die als indikationsstellende Zentren mit Zusendung der

Sequenzierproben zu den Sequenzierpartnern fungierten. Hierbei wurden standortübergreifende Fallkonferenzen zur Indikationsstellung und zur gemeinsamen klinisch-wissenschaftlichen Auswertung der Sequenzergebnisse der vier Sequenzierzentren mit den klinischen, die Patient:innen betreuenden Indikationszentren durchgeführt.

Die Projektauswertung ergab, das bis zum Rekrutierungsende des Projektes am 31.3.2020 so insgesamt 611 Patienten am *BCSE* versorgt werden konnten.

### 1.4 Europäische Netzwerke für Seltene Erkrankungen

Das Berliner Centrum für seltene Erkrankungen ist über seine B-Zentren an 15 ERNs (European Reference Networks on Rare conditions) beteiligt. Über Beteiligungen an europäischen und internationalen



Registern ist die Charité an einer Vielzahl weiterer Verbände beteiligt, die ein verbesserte Betreuung von Patient:Innen mit seltenen Erkrankungen anstreben.

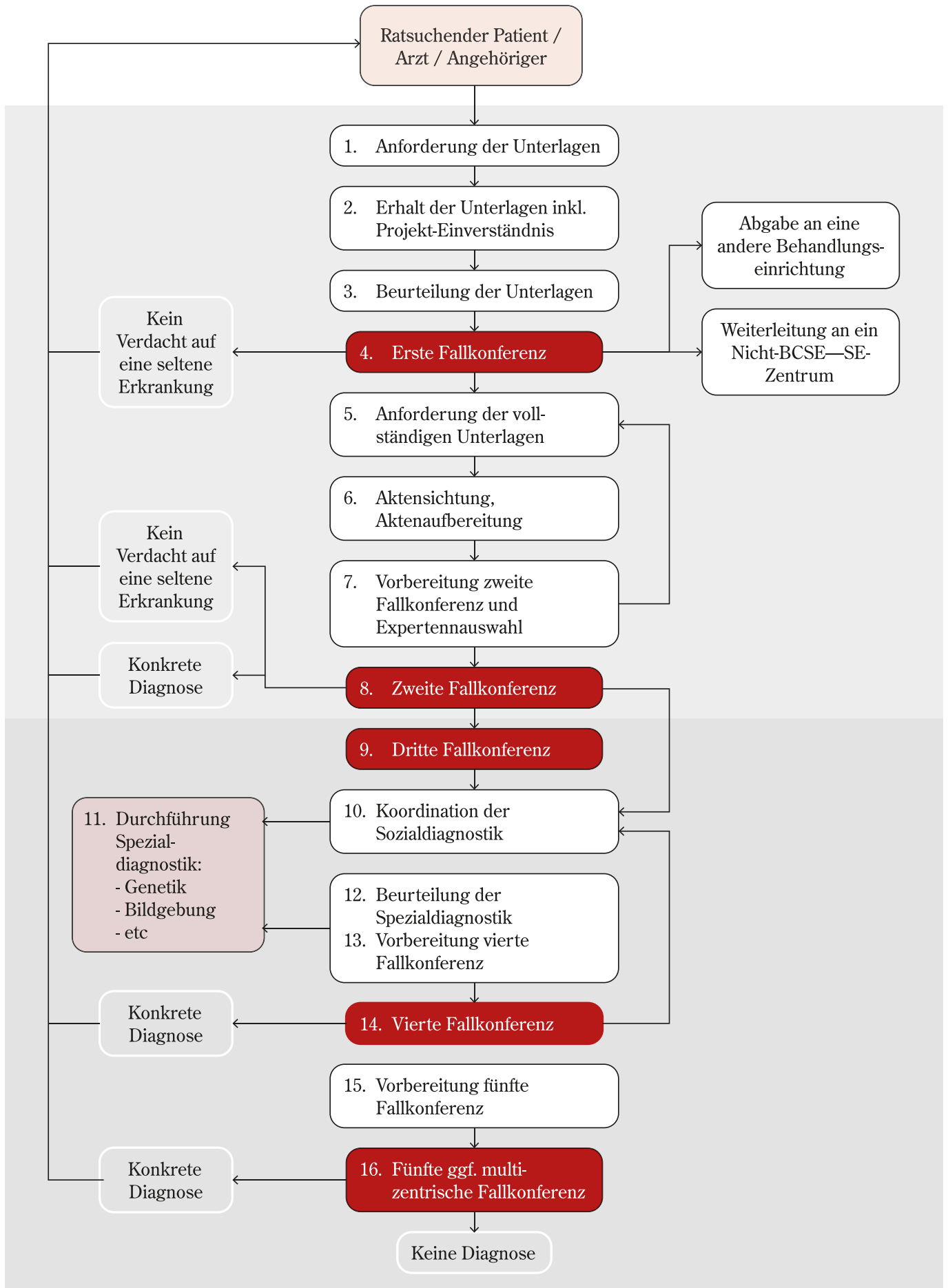
- Endo-ERN (rare endocrine)
- ERKNet (rare kidney)
- ERN CRANIO (rare craniofacial/ENT)
- ERN EURACAN (rare cancers)
- ERN EuroBloodNet (rare haematological)
- ERN eUROGEN (rare urogenital)
- ERN EYE (rare eye)
- ERN LUNG (rare respiratory)
- ERN PaedCan (haemato-oncology)
- ERN Rare-Liver (rare hepatological )
- ERN ReCONNET (connective tissue)
- ERN RITA (immunodef, autoinflamm, autoimm)
- MetabERN (rare hereditary metabolic)
- EURO-NMD (rare neuromuscular)
- VASCERN (multisystemic vascular diseases)

### *1.5 Aufgaben und Prozesse des BCSE*

Das Berliner Centrum für seltene Erkrankungen hat ein A-Zentrum als zentrale Anlaufstelle für Patienten mit seltenen Erkrankungen etabliert. Im A-Zentrum des *BCSE* gibt es eine spezialisierte Säule für pädiatrische und eine Säule für erwachsene Patienten. Im *BCSE* arbeiten Lots:innen mit dem Ziel Patient:innen darin zu unterstützen, die für sie passende Diagnostik bzw. Therapieangebote zu identifizieren. Hierfür arbeiten die Lots:innen mit mehr als 20 Einrichtungen an der Charité, aber auch mit einer Vielzahl an weiteren Partnern auf regionaler und nationaler Ebene zusammen. Das Vorgehen bei Patienten mit Verdacht auf eine seltene, aber noch nicht diagnostizierte Erkrankung, wurde im Rahmen eines Innovationsfond-Projektes TranslateName etabliert und evaluiert. Hierdurch soll ein strukturierter Erstkontakt sowie eine zeitnahe und interdisziplinäre Versorgung der Patient:innen gewährleistet werden.

### *1.6 Versorgungspfad des BCSE*

Im Verlauf des Projektes Translate-Name war es gelungen, ein einheitliches Diagnostikvorgehen der projektbeteiligten 10 A-Zentren zu konsentieren, das wir am Berliner Centrum für seltene Erkrankungen dann im weiteren Verlauf angewendet haben. Hierbei handelt es sich um einen iterativen Prozess von hintereinander geschalteten interdisziplinären Fallkonferenzen in unterschiedlichen Expertise-zusammensetzungen. Die Projektauswertung ergab, das bis zum Rekrutierungsende des Projektes am 31.3. 2020 so insgesamt 611 Patienten am *BCSE* – und projektweit 4971- versorgt worden waren. Die nachfolgende Abbildung zeigt den im Projekt konsentierten Diagnose-Algorithmus.



# B-Zentren



# 2. Leistungen der B-Zentren

Im folgenden werden die Leistungsdetails der *BCSE*-B-Zentren für das Jahr 2020.

## 2.1 Anzahl B-Zentren Patient:innen 2020

Bezeichnung des Zentrums	Fallzahl
○ B-Zentrum für seltene endokrinologische Erkrankungen des Erwachsenen	1513
○ B-Zentrum für Seltene pädiatrisch-endokrinologische Erkrankungen	977
○ B-Zentrum für Amyloidose	530
○ B-Zentrum für Neuroendokrine Tumoren	1042
○ B-Zentrum für Seltene Bluterkrankungen	836
○ B-Zentrum für urogenitale und abdominelle Fehlbildungschirurgie	102
○ B-Zentrum für Mitochondriopathien	136
○ B-Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen	388
○ B-Zentrum für Mukoviszidose Berlin	1651
○ B-Zentrum für Seltene onkologisch-pädiatrische Erkrankungen	177
○ B-Zentrum für seltene rheumatologische Erkrankungen	1489
○ B-Zentrum für hereditäre Stoffwechsel-Erkrankungen	1237
○ B-Zentrum für pädiatrische hereditäre Stoffwechsel-Erkrankungen	2253

## 2.2 Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Name des Zentrums	Anzahl 2020
○ B-Zentrum für Amyloidose	52
○ B-Zentrum für Seltene Bluterkrankungen	52
○ B-Zentrum für urogenitale und abdominelle Fehlbildungschirurgie	30
○ B-Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen	12
○ B-Zentrum für Mukoviszidose Berlin	52
○ B-Zentrum für Seltene onkologisch-pädiatrische Erkrankungen	60
○ B-Zentrum für seltene rheumatologische Erkrankungen	30
○ B-Zentrum für hereditäre Stoffwechsel-Erkrankungen	4
○ B-Zentrum für pädiatrische hereditäre Stoffwechsel-Erkrankungen	6

### 2.3 *Zweitmeinungen*

Name des Zentrums	Aktenprüfungen pro Jahr
○ B-Zentrum für Seltene pädiatrisch-endokrinologische Erkrankungen	156
○ B-Zentrum für Neuroendokrine Tumoren	360
○ B-Zentrum für Seltene Bluterkrankungen	200
○ B-Zentrum für urogenitale und abdominelle Fehlbildungschirurgie	15
○ B-Zentrum für Mitochondropathien	104
○ B-Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen	26
○ B-Zentrum für Mukoviszidose Berlin	200
○ B-Zentrum für Seltene onkologisch-pädiatrische Erkrankungen	200
○ B-Zentrum für hereditäre Stoffwechsel-Erkrankungen	10

### 2.4 *Telemedizinische Leistungen*

Name des Zentrums	Fallzahl pro Jahr
○ B-Zentrum für Amyloidose	5
○ B-Zentrum für urogenitale und abdominelle Fehlbildungschirurgie	50

### 2.5 *Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen*

Name des Zentrums	Anzahl
○ B-Zentrum für seltene endokrinologische Erkrankungen des Erwachsenen	3
○ B-Zentrum für Seltene pädiatrisch-endokrinologische Erkrankungen	4
○ B-Zentrum für Amyloidose	1
○ B-Zentrum für Neuroendokrine Tumoren	2
○ B-Zentrum für urogenitale und abdominelle Fehlbildungschirurgie	6
○ B-Zentrum für Mukoviszidose Berlin	1

### 2.6 *Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen*

Name des Zentrums	Anzahl Fortbildungen
○ B-Zentrum für seltene endokrinologische Erkrankungen des Erwachsenen	2
○ B-Zentrum für urogenitale und abdominelle Fehlbildungschirurgie	4

Name des Zentrums	Anzahl Fortbildungen
○ B-Zentrum für Mukoviszidose Berlin	1
○ B-Zentrum für hereditäre Stoffwechsel-Erkrankungen	2

## 2.7 Register und Biobanken

- Paradigmh, ENSAT, Deutsches Akromegalie Register, Ercusyn, Arife, Care High
- CNS-interREST
- ESPED\_Register für seltene abdominelle Thrombosen
- Throm-PED Register
- Amyloidose-Register Berlin (ACCB Register)
- mitoREGISTER, GENOMIT
- Multizentrisches Register für Mukoviszidose und monozentrisches Register für Primäre Ziliendyskinesie

## 2.8 Forschungstätigkeit

Im A-Zentrum wurde im Kontext von TranslateName zu den optimalen Strukturen eines Zentrums für seltene Erkrankungen wissenschaftlich gearbeitet, die Ergebnisse sind im Abschlußbericht dargelegt. In praktisch allen B-Zentren wurde zu einzelnen Erkrankungen wissenschaftlich gearbeitet, was durch die anhängende Publikationsliste nachvollzogen werden kann.

## 2.9 Publikationen

- Reißhauer A., Kornappel S., Tsatrafilis E., Stroux A. & Liebl M.E. Medizinische Adaptive Kompressionssysteme sind Flachstrick-Kompressionsstrümpfen in der KPE Phase II nicht unterlegen. *Phys Med Rehab Kuror.* 2020;30(4):214-221.
- Reißhauer A., Schuester L., Kling A. & Liebl M.E. Prävalenz von Komorbiditäten bei Lymphödem-Erkrankungen. *Phlebologie.* 2020;49:23-30.
- Reißhauer, Anett, Kornappel, Simone, Tsatrafilis, Emmanouil, Stroux, Andrea, Liebl, Max. In-vivo-Druckmessungen zum Vergleich medizinischer adaptiver Kompressionssysteme mit maßangefertigter Flachstrick-Kompressionsversorgung. *Phlebologie* 2020; 50(05): 313-319.
- Assessment of Plasma Oxalate Concentration in Patients With CKD, *Kidney Int Rep*, 2020; PMID: 33163722
- Enteric Oxalate Secretion Mediated by Slc26a6 Defends against Hyperoxalemia in Murine Models of Chronic Kidney Disease, *J Am Soc Nephrol*, 2020; PMID: 32660969
- Novel nephronophthisis-associated variants reveal functional importance of MAPKBP1 dimerization for centriolar recruitment, *Kidney Int*, 2020; PMID: 32505465

- Matching clinical and genetic diagnoses in autosomal dominant polycystic kidney disease reveals novel phenocopies and potential candidate genes, *Genet Med*, 2020; PMID: 32398770
- Autosomal dominant polycystic kidney disease in absence of renal cyst formation illustrates genetic interaction between WT1 and PKD1, *J Med Genet*, 2020; PMID: 32381729
- Generation and characterization of a mitotane-resistant adrenocortical cell line, *Endocr Connect*, 2020; PMID: 31910152
- “Predicting functional effects of missense variants in voltage-gated sodium and calcium channels., *Sci Transl Med*, 2020; PMID: 32801145”
- VarFish: comprehensive DNA variant analysis for diagnostics and research, *Nucleic Acids Res*, 2020; PMID: 32338743
- Bridging the Gap Between Vessels and Nerves in Fabry Disease, *Front Neurosci*, 2020; PMID: 32612493
- Treatment of Fabry’s Disease With Migalastat: Outcome From a Prospective Observational Multicenter Study (FAMOUS), *Clin Pharmacol Ther*, 2020; PMID: 32198894
- Assessment of Peripheral Nervous System Alterations in Patients with the Fabry Related GLA-Variant p.A143T, *Diagnostics*, 2020; PMID: 33266233
- After ten years of follow-up, no difference between supportive care plus immunosuppression and supportive care alone in IgA nephropathy, *Kidney Int.*, 2020; PMID: 32450154
- Autosomal dominant polycystic kidney disease in absence of renal cyst formation illustrates genetic interaction between WT1 and PKD1, *J Med Genet*, 2020; PMID: 32381729
- “Auer T.A., Fehrenbach U., Grieser C., Penzkofer T., Geisel D., Schmelzle M., Müller T., Bläker H., Seehofer D., Denecke T. Hepatocellular adenomas: is there additional value in using Gd-EOB-enhanced MRI for subtype differentiation? *Eur Radiol.* 2020;30(6):3497-3506”
- Bednarsch J., Blüthner E., Karber M., Gerlach U.A., Pascher A., Maasberg S., Pevny S., Pratschke J., Pape U.F. & Stockmann M. Oral intake and plasma citrulline predict quality of life in patients with intestinal failure. *Nutrition.* 2020;79-80:110855
- Blüthner E., Bednarsch J., Pape U.F., Karber M., Maasberg S., Gerlach U.A., Pascher A., Wiedenmann B., Pratschke J. & Stockmann M. Advanced liver function assessment in patients with intestinal failure on long-term parenteral nutrition. *Clin Nutr.* 2020;39(2):540-547
- Blüthner E., Bednarsch J., Stockmann M., Karber M., Pevny S., Maasberg S., Gerlach U.A., Pascher A., Wiedenmann B., Pratschke J. & Pape U.F. Determinants of Quality of Life in Patients With Intestinal Failure Receiving Long-Term Parenteral Nutrition Using the SF-36 Questionnaire: A German Single-Center Prospective Observational Study. *JPEN-Parenter Enter.* 2020;44(2):291-300
- Blüthner E., Pape U.F., Stockmann M., Karber M., Maasberg S., Pevny S., Gerlach-Runge U., Pascher A., Pratschke J., Tacke F. & Bednarsch J. Assessing Non-Invasive Liver Function in Patients with Intestinal Failure Receiving Total Parenteral Nutrition-Results from the Prospective PNLiver Trial. *Nutrients.* 2020;12(5)

- “Exner S., Arrey G., Prasad V., Grötzinger C. mTOR Inhibitors as Radiosensitizers in Neuroendocrine Neoplasms. *Front Oncol.* 2020;10:578380”
- Exner S., Schuldt C., Sachindra S., Du J., Heing-Becker I., Licha K., Wiedenmann B. & Grötzinger C. AGTR1 Is Overexpressed in Neuroendocrine Neoplasms, Regulates Secretion and May Potentially Serve as a Target for Molecular Imaging and Therapy. *Cancers (Basel).* 2020;12(11)
- “Exner S., Schuldt C., Sachindra S., Du J., Heing-Becker I., Licha K., Wiedenmann B., Grötzinger C. AGTR1 Is Overexpressed in Neuroendocrine Neoplasms, Regulates Secretion and May Potentially Serve as a Target for Molecular Imaging and Therapy. *Cancers (Basel).* 2020;12(11)”
- Graf J., Pape U.F., Jann H., Denecke T., Arsenic R., Brenner W., Pavel M. & Prasad V. Prognostic Significance of Somatostatin Receptor Heterogeneity in Progressive Neuroendocrine Tumor Treated with Lu-177 DOTATOC or Lu-177 DOTATATE. *Eur J Nucl Med Mol I.* 2020;47(4):881-894
- “Greverath L.M., Leicht E., Wald de Chamorro N., Wilde A.C.B., Steinhagen L.M., Lieb C., Schmelzle M., Chopra S., Shibolet O., Fischer J., Berg T., Tacke F., Müller T. Evaluation of muscarinic acetylcholine receptor type 3 gene polymorphisms in patients with primary biliary cholangitis and primary sclerosing cholangitis. *Hepatol Res.* 2020;50(3):321-329”
- “Hartl J., Miquel R., Zachou K., Wong G.W., Asghar A., Pape S., Sebode M., Peiseler M., Zenouzi R., Ehlken H., Krech T., Weiler-Normann C., Drenth J.P.H., Oo Y.H., Dalekos G.N., Heneghan M., Schramm C., Lohse A.W. Features and outcome of AIH patients without elevation of IgG. *JHEP Rep.* 2020;2(3):100094”
- Hellberg T., Mohr R., Geisler L., Knorr J., Wree A., Demir M., Benz F., Lambrecht J., Loosen S.H., Tacke F., Roderburg C., Jann H. & Özdirik B. Serum levels of miR-223 but not miR-21 are decreased in patients with neuroendocrine tumors. *PLoS ONE.* 2020;15(12):e0244504
- “Kleefeld F., Knebel F., Eurich D., Schatka I., Blüthner E., Schönfeld S., Amthauer H., Hahn K. Familial Oculo-Leptomeningeal Transthyretin Amyloidosis Caused by Leu55Arg Mutation. *J Neuromuscul Dis.* 2020;7(4):515-519”
- “Kunzmann L.K., Schoknecht T., Poch T., Henze L., Stein S., Kriz M., Grewe I., Preti M., Hartl J., Pannicke N., Peiseler M., Sebode M., Zenouzi R., Horvatits T., Böttcher M., Petersen B.S., Weiler-Normann C., Hess L.U., Ahrenstorf A.E., Lunemann S., Martrus G., Fischer L., Li J., Carambia A., Kluwe J., Huber S., Lohse A.W., Franke A., Herkel J., Schramm C., Schwinge D. Monocytes as Potential Mediators of Pathogen-Induced T-Helper 17 Differentiation in Patients With Primary Sclerosing Cholangitis (PSC). *Hepatology.* 2020;72(4):1310-1326”
- “Laschtowitz A., de Veer R.C., Van der Meer A.J., Schramm C. Diagnosis and treatment of primary biliary cholangitis. *United Eur Gastroent.* 2020;8(6):667-674”
- Leyden S, Kolarova T, Bouvier C, Caplin M, Conroy S, Davies P, Dureja S, Falconi M, Ferolla P, Fisher G, Goldstein G, Hicks



- RJ, Lawrence B, Majima Y, Metz DC, O'Toole D, Ruzniewski P, Wiedenmann B, Hollander R; International Neuroendocrine Cancer Alliance (INCA). Unmet needs in the international neuroendocrine tumor (NET) community: Assessment of major gaps from the perspective of patients, patient advocates and NET health care professionals. *Int J Cancer*. 2020 Mar 1;146(5):1316-1323. doi: 10.1002/ijc.32678. Epub 2019 Oct 25
- Leyden S., Kolarova T., Bouvier C., Caplin M., Conroy S., Davies P., Dureja S., Falconi M., Ferolla P., Fisher G., Goldstein G., Hicks R.J., Lawrence B., Majima Y., Metz D.C., O'Toole D., Ruzniewski P., Wiedenmann B., Hollander R. & International Neuroendocrine Cancer Alliance (INCA) Unmet needs in the international neuroendocrine tumor (NET) community: Assessment of major gaps from the perspective of patients, patient advocates and NET health care professionals. *Int J Cancer*. 2020;146(5):1316-1323
  - Merola E., Dal Buono A., Denecke T., Arsenic R., Pape U.F., Jann H., Wiedenmann B. & Pavel M.E. Efficacy and Toxicity of 5-Fluorouracil-Oxaliplatin in Gastroenteropancreatic Neuroendocrine Neoplasms. *Pancreas*. 2020;49(7):912-917
  - Merola E., Falconi M., Rinke A., Staettner S., Krendl F., Partelli S., Andreasi V., Gress T.M., Pascher A., Arsenic R., Doglioni C., Kaemmerer D., Wiedenmann B. & Pavel M.E. Radical intended surgery for highly selected stage IV neuroendocrine neoplasms G3. *Am J Surg*. 2020;220(2):284-289
  - Merola E., Prasad V., Pascher A., Pape U.F., Arsenic R., Denecke T., Fehrenbach U., Wiedenmann B. & Pavel M.E. Peritoneal Carcinomatosis in Gastro-Entero-Pancreatic Neuroendocrine Neoplasms: Clinical Impact and Effectiveness of the Available Therapeutic Options. *Neuroendocrinology*. 2020;110(6):517-524
  - Merola E., Rinke A., Partelli S., Gress T.M., Andreasi V., Kollár A., Perren A., Christ E., Panzuto F., Pascher A., Jann H., Arsenic R., Cremer B., Kaemmerer D., Kump P., Lipp R.W., Agaimy A., Wiedenmann B., Falconi M. & Pavel M.E. Surgery with Radical Intent: Is There an Indication for G3 Neuroendocrine Neoplasms? *Ann Surg Oncol*. 2020;27(5):1348-1355
  - Mogl M.T., Dobrindt E.M., Buschermöhle J., Bures C., Pratschke J., Amthauer H., Wetz C. & Jann H. Influence of Gender on Therapy and Outcome of Neuroendocrine Tumors of Gastroenteropancreatic Origin: A Single-Center Analysis. *Visc Med*. 2020;36(1):20-27
  - Özdirik B., Kayser A., Ullrich A., Savic L.J., Reiss M., Tacke F., Wiedenmann B., Jann H. & Roderburg C. Primary Neuroendocrine Neoplasms of the Breast: Case Series and Literature Review. *Cancers (Basel)*. 2020;12(3)
  - Özdirik B., Stueven A., Knorr J., Geisler L., Mohr R., Demir M., Hellberg T., Loosen S.H., Benz F., Wiedenmann B., Tacke F., Wree A., Jann H. & Roderburg C. Soluble Urokinase Plasminogen Activator Receptor (suPAR) Concentrations are Elevated in Patients with Neuroendocrine Malignancies. *J Clin Med*. 2020;9(6)
  - Özdirik B., Stueven A.K., Mohr R., Geisler L., Wree A., Knorr J., Demir M., Vucur M., Loosen S.H., Benz F., Reiss M., Wiedenmann B., Tacke F., Jann H., Hellberg T. & Roderburg C. Analysis of

- miR-29 Serum Levels in Patients with Neuroendocrine Tumors- Results from an Exploratory Study. *J Clin Med.* 2020;9(9)
- Özdirik B., Tacke F., Benz F., Amthauer H., Fehrenbach U., Roderburg C. & Jann H. A case report of an excellent response to interferon- $\alpha$  in a patient with functional metastasized neuroendocrine tumor refractory to other treatments. *Medicine.* 2020;99(25):e20820
  - Rindi G. & Wiedenmann B. Neuroendocrine neoplasia of the gastrointestinal tract revisited: towards precision medicine. *Nat Rev Endocrinol.* 2020;16(10):590-607
  - Rössle M., Bettinger D., Trebicka J., Klinger C., Praktiknjo M., Sturm L., Caca K., Mücke V.T., Radecke K., Engelmann C., Zipprich A., Heinzow H., Meyer C., Tappe U., Appenrodt B., Schmidt A., Lange C., Strassburg C., Zeuzem S., Grandt D., Schmidt H., Moessner J., Berg T., Lammert F., Thimme R., Schultheiß M. A prospective, multicentre study in acute non-cirrhotic, non-malignant portal vein thrombosis: comparison of medical and interventional treatment. *Aliment Pharm Ther.* 2020;52(2):329-339
  - Schleiger A., Kramer P., Salzmann M., Danne F., Schubert S., Bassir C., Müller T., Tacke F., Müller H.P., Berger F., Photiadis J., Ovroutski S. Evaluation of Fontan failure by classifying the severity of Fontan-associated liver disease: a single-centre cross-sectional study. *Eur J Cardio-Thorac.* 2020;Oct 28:ezaa310
  - Schleiger A., Salzmann M., Kramer P., Danne F., Schubert S., Bassir C., Müller T., Müller H.P., Berger F., Ovroutski S. Severity of Fontan-Associated Liver Disease Correlates with Fontan Hemodynamics. *Pediatr Cardiol.* 2020;41(4):736-746
  - Wetz C., Rogasch J., Genseke P., Schatka I., Furth C., Kreissl M., Jann H., Venerito M. & Amthauer H. Asphericity of Somatostatin Receptor Expression in Neuroendocrine Tumors: An Innovative Predictor of Outcome in Everolimus Treatment? *Diagnostics (Basel).* 2020;10(9)
  - Wranke A., Hardtke S., Heidrich B., Dalekos G., Yalçin K., Tabak F., Gürel S., Çakaloğlu Y., Akarca U.S., Lammert F., Häussinger D., Müller T., Wöbse M., Manns M.P., Idilman R., Cornberg M., Wedemeyer H., Yurdaydin C. Ten-year follow-up of a randomized controlled clinical trial in chronic hepatitis delta. *J Viral Hepatitis.* 2020;27(12):1359-1368
  - Bortezomib at therapeutic doses poorly passes the blood-brain barrier and does not impair cognition. Huehnchen P, Springer A, Kern J, Kopp U, Kohler S, Alexander T, Hiepe F, Meisel A, Boehmerle W, Endres M. *Brain Commun.* 2020 Feb 27;2(1):fcaa021.
  - A spontaneous missense mutation in the chromodomain helicase DNA-binding protein 8 (CHD8) gene: a novel association with congenital myasthenic syndrome. Lee CY, Petkova M, Morales-Gonzalez S, Gimber N, Schmoranzer J, Meisel A, Böhmerle W, Stenzel W, Schuelke M, Schwarz JM. *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2020 Oct;46(6):588-601.
  - A spontaneous missense mutation in the chromodomain helicase DNA-binding protein 8 (CHD8) gene: a novel association with congenital myasthenic syndrome. Lee CY, Petkova M, Morales-Gonzalez S, Gimber N, Schmoranzer J, Meisel A, Böhmerle W,

- Stenzel W, Schuelke M, Schwarz JM. *Neuropathol Appl Neurobiol*. 2020 Oct;46(6):588-601. doi: 10.1111/nan.12617. Epub 2020 May 7.
- Complement deposition at the neuromuscular junction in seronegative myasthenia gravis. Hoffmann S, Harms L, Schuelke M, Rückert JC, Goebel HH, Stenzel W, Meisel A. *Acta Neuropathol*. 2020 Jun;139(6):1119-1122.
  - Myasthenic crisis demanding mechanical ventilation: A multicenter analysis of 250 cases. Neumann B, Angstwurm K, Mergenthaler P, Kohler S, Schönenberger S, Bösel J, Neumann U, Vidal A, Huttner HB, Gerner ST, Thieme A, Steinbrecher A, Dunkel J, Roth C, Schneider H, Schimmel E, Fuhrer H, Fahrendorf C, Alberty A, Zinke J, Meisel A, Dohmen C, Stetefeld HR; German Myasthenic Crisis Study Group. *Neurology*. 2020 Jan 21;94(3):e299-e313.
  - Robotic-Extended Rethymectomy for Refractory Myasthenia Gravis: A Case Series. Li F, Li Z, Takahashi R, Ioannis A, Ismail M, Meisel A, Rueckert JC. *Semin Thorac Cardiovasc Surg*. 2020 Autumn;32(3):593-602.
  - Thymectomy in ocular myasthenia gravis before generalization results in a higher remission rate. Li F, Li Z, Chen Y, Bauer G, Uluk D, Elsner A, Swierzy M, Ismail M, Meisel A, Rückert JC. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2020 Mar 1;57(3):478-487.
  - Placebo effect in chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy: The PATH study and a systematic review. Lewis RA, Cornblath DR, Hartung HP, Sobue G, Lawo JP, Mielke O, Durn BL, Bril V, Merkies ISJ, Bassett P, Cleasby A, van Schaik IN; PATH study group. *J Peripher Nerv Syst*. 2020 Sep;25(3):230-237.
  - D. Frumkin, K. Hahn, F. Kleefeld, K. Nogai, C. Wetz, D. Messroghli and Knebel. Cardiac amyloidosis. *Kardiologie* 2020 Vol.14 Issue 2 Pages 137-153
  - Schöppenthau D, Schatka I, Berger A, Pieske B, Hahn K, Knebel F, Kleefeld F, Alexander T, Gerds-Li JH, Messroghli D. Isolated atrial amyloidosis suspected by electrophysiological voltage mapping and diagnosed by 99m Tc-DPD scintigraphy. *ESC Heart Fail*. 2020 Oct 4;7(6):4305–10. doi: 10.1002/ehf2.12964.
  - Kleefeld F, Knebel F, Eurich D, Schatka I, Blüthner E, Schönfeld S, Amthauer H, Hahn K. Familial Oculo-Leptomeningeal Transthyretin Amyloidosis Caused by Leu55Arg Mutation. *J Neuromuscul Dis*. 2020;7(4):515-519.
  - Müller ML, Butler J, Heidecker B. Emerging therapies in transthyretin amyloidosis - a new wave of hope after years of stagnancy? *Eur J Heart Fail*. 2020 Jan;22(1):39-53.
  - Guerra M, Halls VS, Schatterny J, Hagner M, Mall MA\*, Schultz C\*. Protease FRET Reporters Targeting Neutrophil Extracellular Traps. *J Am Chem Soc* 2020;60:813-822. (\*equal contribution)
  - Graeber SY, van Mourik P, Vonk AM, Kruisselbrink E, Hirtz S, van der Ent CK, Mall MA\*, Beekman JM\*. Comparison of organoid swelling and in vivo biomarkers of CFTR function to determine effects of lumacaftor-ivacaftor in patients with cystic fibrosis homozygous for the F508del mutation. *Am J Respir Crit Care Med* 2020;202:1589-1592. (\*equal contribution)
  - Triphan SMF, Stahl M, Jobst BJ, Sommerburg O, Kauczor HU, Schenk JP, Alrajab A, Eichinger M, Mall MA, Wielpütz

- MO. Echo Time-Dependence of Observed Lung T(1) in Patients With Cystic Fibrosis and Correlation With Clinical Metrics. *J Magn Reson Imaging* 2020;52:1645-1654.
- Vega G, Guequén A, Philp AR, Gianotti A, Arzola L, Villalón M, Zegarra-Moran O, Galiotta LJ, Mall MA, Flores CA. Lack of *Kcnn4* improves mucociliary clearance in mucobstructive lung disease. *JCI Insight* 2020;5:e140076.
  - Terliesner N, Lesniowski D, Krasnikova A, Korte M, Terliesner M, Mall MA, Dittrich K. Geographical accessibility of pediatric inpatient, nephrology, and urology services in Europe. *Front Pediatr* 2020;8:395.
  - Stuart WD, Guo M, Fink-Baldauf IM, Coleman AM, Clancy JP, Mall MA, Lim FY, Brewington JJ, Maeda Y. CRISPR-mediated functional analysis of lung disease-associated loci at non-coding regions. *NAR Genom Bioinform* 2020;2:lqaa036.
  - Stoler I, Freytag J, Orak B, Unterwalder N, Henning S, Heim K, von Bernuth H, Krüger R, Winkler S, Eschenhagen P, Seipelt E, Mall MA, Foell D, Kessel C, Wittkowski H, Kallinich T. Gene-dose effect of *MEFV* gain-of-function mutations determines ex vivo neutrophil activation in familial mediterranean fever. *Front Immunol* 2020;11:716.
  - Sommerburg O, Wielputz MO, Trame JP, Wuennemann F, Optazaitte E, Stahl M, Puderbach MU, Kopp-Schneider A, Fritzsching E, Kauczor HU, Baumann I, Mall MA\*, Eichinger M\*. MRI detects chronic rhinosinusitis in infants and preschool children with cystic fibrosis. *Ann Am Thorac Soc* 2020;17:714-723. (\*equal contribution)
  - Kumar V, Agrawal R, Pandey A, Kopf S, Hoeffgen M, Kaymak S, Bandapalli OR, Gorbunova V, Seluanov A, Mall MA, Herzig S, Nawroth PP. Compromised DNA repair is responsible for diabetes-associated fibrosis. *EMBO J* 2020;39:e103477.
  - Montgomery ST, Frey DL, Mall MA, Stick SM, Kicic A. Rhinovirus infection is associated with airway epithelial cell necrosis and inflammation via interleukin-1 in young children with cystic fibrosis. *Front Immunol* 2020;11:596.
  - Hagner M, Frey DL, Guerra M, Dittrich AS, Halls VS, Wege S, Herth FJF, Schultz C, Mall MA. New method for rapid and dynamic quantification of elastase activity on sputum neutrophils from patients with cystic fibrosis using flow cytometry. *Eur Respir J* 2020;55:1902355.
  - Geurts MH, de Poel E, Amatngalim GD, Oka R, Meijers FM, Kruisselbrink E, van Mourik P, Berkers G, de Winter-de Groot KM, Michel S, Muilwijk D, Aalbers BL, Mullenders J, Boj SF, Suen SWF, Brunsveld JE, Janssens HM, Mall MA, Graeber SY, van Boxtel R, van der Ent CK, Beekman JM, Clevers H. CRISPR-Based Adenine Editors Correct Nonsense Mutations in a Cystic Fibrosis Organoid Biobank. *Cell Stem Cell* 2020;26:503-510 e507.
  - Duerr J, Leitz DHW, Szczygiel M, Dvornikov D, Fraumann SG, Kreutz C, Zadora PK, Seyhan Agircan A, Konietzke P, Engelmann TA, Hegermann J, Mulugeta S, Kawabe H, Knudsen L, Ochs M, Rotin D, Muley T, Kreuter M, Herth FJF, Wielputz MO, Beers MF, Klingmuller U, Mall MA. Conditional

- deletion of Nedd4-2 in lung epithelial cells causes progressive pulmonary fibrosis in adult mice. *Nat Commun* 2020;11:2012.
- Anagnostopoulou P, Latzin P, Jensen R, Stahl M, Harper A, Yammine S, Usemann J, Foong RE, Spycher B, Hall GL, Singer F, Stanojevic S, Mall MA, Ratjen F, Ramsey KA. Normative data for multiple breath washout outcomes in school-aged caucasian children. *Eur Respir J* 2020;55:1901302.
  - Konietzke P, Mueller J, Wuennemann F, Wagner WL, Schenk JP, Alrajab A, Kauczor HU, Stahl M, Mall MA, Wielputz MO, Sommerburg O. The value of chest magnetic resonance imaging compared to chest radiographs with and without additional lung ultrasound in children with complicated pneumonia. *PLoS One* 2020;15:e0230252.
  - Brown R, Paulsen M, Schmidt S, Schatterny J, Frank A, Hirtz S, Delaney R, Doherty D, Hagner M, Taggart C, Weldon S, Mall MA. Lack of IL-1 receptor signaling reduces spontaneous airway eosinophilia in juvenile mice with muco-obstructive lung disease. *Am J Respir Cell Mol Biol* 2020;62:300–309.
  - Sörensen M, Kantorek J, Byrnes L, Boutin S, Mall MA, Lasitschka F, Zabeck H, Nguyen D, Dalpke AH. *Pseudomonas aeruginosa* modulates the antiviral response of bronchial epithelial cells. *Front Immunol* 2020;11:96.
  - Pieper M, Schulz-Hildebrandt H, Mall MA\*, Huttmann G\*, König P\*. Intravital microscopic optical coherence tomography imaging to assess mucus-mobilizing interventions for muco-obstructive lung disease in mice. *Am J Physiol Lung Cell Mol Physiol* 2020;318:L518-L524. (\*equal contribution)
  - Middleton PG\*, Mall MA\*, Drevinek P, Lands LC, McKone EF, Polineni D, Ramsey BW, Taylor-Cousar JL, Tullis E, Vermeulen F, Marigowda G, McKee CM, Moskowitz SM, Nair N, Savage J, Simard C, Tian S, Waltz D, Xuan F, Rowe SM, Jain R. Elexacaftor-Tezacaftor-Ivacaftor for Cystic Fibrosis with a Single Phe508del Allele. *N Engl J Med* 2019;381:1809-1819. (\*equal contribution)
  - Mall MA. ENaC inhibition in cystic fibrosis: potential role in the new era of CFTR modulator therapies. *Eur Respir J* 2020;56:2000946.
  - Leutz-Schmidt P, Eichinger M, Sommerburg O, Stahl M, Triphan SMF, Gehlen S, Kauczor HU, Puderbach MU, Mall MA, Wielputz MO. Magnetic resonance imaging of the lungs in cystic fibrosis (Magnetresonanztomographie der Lunge bei Mukoviszidose). *Radiologe* 2020;60:813-822.
  - Bischoff A, Weinheimer O, Eichinger M, Stahl M, Sommerburg O, Kauczor HU, Mall MA, Wielputz MO. Cystic fibrosis and computed tomography of the lungs (Computertomographie der Lunge bei Mukoviszidose). *Radiologe* 2020;60:791-801.
  - Mall MA\*, Mayer-Hamblett N\*, Rowe SM\*. Cystic fibrosis: Emergence of highly effective targeted therapeutics and potential clinical implications. *Am J Respir Crit Care Med* 2020;201:1193-1208. (\*equal contribution).
  - Taggart CC, Weldon S, Mall MA. At the forefront of cystic fibrosis basic science research: 16th ECFS basic science conference. *J Cyst Fibros* 2020;19:169-170.

- Giacalone VD, Margaroli C, Mall MA, Tirouvanziam R. Neutrophil adaptations upon recruitment to the lung: New concepts and implications for homeostasis and disease. *Int J Mol Sci* 2020;21:e851.
- McKelvey MC, Weldon S, McAuley DF, Mall MA\*, Taggart CC\*. Targeting proteases in cystic fibrosis lung disease: Paradigms, progress, and potential. *Am J Respir Crit Care Med* 2020;201(2):141–147. (\*equal contribution).
- Bell SC, Mall MA, Gutierrez H, Macek M, Madge S, Davies JC, Burgel PR, Tullis E, Castanos C, Castellani C, Byrnes CA, Cathcart F, Chotirmall SH, Cosgriff R, Eichler I, Fajac I, Goss CH, Drevinek P, Farrell PM, Gravelle AM, Havermans T, Mayer-Hamblett N, Kashirskaya N, Kerem E, Mathew JL, McKone EF, Naehrlich L, Nasr SZ, Oates GR, O’Neill C, Pypops U, Raraigh KS, Rowe SM, Southern KW, Sivam S, Stephenson AL, Zampoli M, Ratjen F. The future of cystic fibrosis care: A global perspective. *Lancet Respir Med* 2020;8:65–124
- Krüger R, Martin M, Dmytrus J, Cornelia Feiterna-Sperling, Kölsch U, Christian Meisel C, Unterwalder N, Wahn V, Hofmann K, Korn P, Latour S, Boztug K, von Bernuth H: CD70 deficiency associated with chronic Epstein-Barr virus infection, recurrent airway infections, severe gingivitis, but no malignancy in a 24-year old patient, *Front Immunol* 2020;11:1593
- Heller S, Kölsch U, Magg T, Krüger R, Scheuern A, Schneider H, Eichinger A, Wahn V, Unterwalder N, Lorenz M, Schwarz K, Meisel C, Schulz A, Hauck F\*, von Bernuth H\*: T-cell impairment is predictive for a severe clinical course in NEMO-deficiency, *J Clin Immunol* 2020;40(3):421-434 (\*equal contribution)
- Krüger R, Martin M, Dmytrus J, Cornelia Feiterna-Sperling, Kölsch U, Christian Meisel C, Unterwalder N, Wahn V, Hofmann K, Korn P, Latour S, Boztug K, von Bernuth H: CD70 deficiency associated with chronic Epstein-Barr virus infection, recurrent airway infections, severe gingivitis, but no malignancy in a 24-year old patient, *Front Immunol* 2020;11:1593
- Heller S, Kölsch U, Magg T, Krüger R, Scheuern A, Schneider H, Eichinger A, Wahn V, Unterwalder N, Lorenz M, Schwarz K, Meisel C, Schulz A, Hauck F\*, von Bernuth H\*: T-cell impairment is predictive for a severe clinical course in NEMO-deficiency, *J Clin Immunol* 2020;40(3):421-434 (\*equal contribution)
- Kotsias-Konopelka S, Schmidt B, Groß J, Helbig L, auf dem Brinke E, Staab, D, von Bernuth H, Lau S: Idiopathische pulmonale Häm siderose, *Pädiatrische Praxis* 2020; 94:1 – 12
- Gizewska M, Durda K, Winter T, Ostrowska I, Ołtarzewski M, Klein J, Blankenstein O, Romanowska H, Krzywińska-Zdeb E, Patalan MF, Bartkowiak E, Szczerba N, Seiberling S, Birkenfeld B, Nauck M, von Bernuth H, Meisel C, Bernatowska E, Walczak M, Pac M: Newborn screening for SCID in the Polish-German transborder area: experience from the first 14 months of collaboration, *Front Immunol.* 2020;16(11):1948 doi: 10.3389/fimmu.2020.01948
- Shai S, Perez-Becker R, Andres O, Bakhtiar S, Bauman U, von Bernuth H, Classen CF, Dücker G, El-Helou SM, Gangfuß A, Ghosh S, Grimbacher B, Hauck F, Hoenig M, Husain RA, Kindle G, Kipfmüller F, Klemann C, Krüger R, Lainka E, Lehmborg

- K, Lohrmann F, Morbach H, Naumann-Bartsch N, Oommen PT, Schulz A, Seidemann K, Speckmann C, Sykora KW, von Kries R, Niehues T: Incidence of SCID in Germany from 2014 to 2015 an ESPED\* Survey on Behalf of the API\*\*\* Erhebungseinheit Für Seltene Pädiatrische Erkrankungen in Deutschland (German Paediatric Surveillance Unit) \*\* Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie, *J Clin Immunol.* 2020;40(5):708-717
- Stoler I, Freytag J, Orak B, Unterwalder U, Henning S, Heim K, von Bernuth H, Krüger R, Winkler S, Eschenhagen P, Seipelt E, Mall MA, Foell D, Kessel D, Wittkowski W, Kallinich K: Gene-dose effect of MEFV gain-of-function mutations determines ex vivo neutrophil activation in Familial Mediterranean Fever, *Front Immunol* 2020;11:716. doi: 10.3389/fimmu.2020.00716
  - Ghosh S, Köstel Bal S, Edwards ESJ, Pillay B, Jimenez-Heredia R, Rao G, Erol Cipe F, Salzer E, Zoghi S, Abolhassani H, Momen T, Gostick E, Price DA, Zhang Y, Oler AJ, Gonzaga-Jauregui C, Erman B, Metin A, Ilhan I, Haskologlu S, Islamoglu C, Baskin K, Ceylaner S, Yilmaz E, Unal E, Karakukcu M, Berghuis D, Cole T, Gupta AK, Hauck F, Hoepelman A, Baris S, Karakoc-Aydiner E, Ozen A, Kager L, Holzinger D, Paulussen M, Krüger R, Meisel R, Oommen PT, Morris EC, Neven B, Worth AJJ, van Montfrans JM, Fraaij P, Choo S, Dogu F, Davies EG, Burns S, Dueckers G, Perez Becker R, von Bernuth H, Latour S, Faraci M, Gattorno M, Su H, Pan-Hammarström Q, Hammarström L, Lenardo MJ, Ma CS, Niehues T, Aghamohammadi A, Rezaei N, Ikinciogullari A, Tangye SG, Lankester AC, Boztug K: Extended Clinical and Immunological Phenotype and Transplant Outcome in CD27 and CD70 Deficiency, *Blood* 2020;136(23):2638-2655

## 2.10 Leitlinien und Konsensuspapiere

- Nomenclature for kidney function and disease-executive summary and glossary from a Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) consensus conference, *Eur Heart J*, PMID: 33141221
- Matthias Schilling , Michaela Auer-Grumbach, Ralf Baron, Frank Birklein, Fabiola Escolano-Lozano, Maike F. Dohrn, Christian Geber, Nicolai Grether , Tim Hagenacker, Katrin Hahn, Helmar Lehmann, Juliane Sachau, Jens Schmidt, Wilhelm Schulte-Mattler, Claudia Sommer, Markus Weiler, Ernst Hund, Hereditäre Transthyretinamyloidose (ATTRv-Amyloidose). Neues zu Therapieoptionen und neurologische Empfehlungen zu Untersuchungsmanagement und -standards in Deutschland und Österreich. *DGNeurologie* 2020. Online abrufbar: <https://doi.org/10.1007/s42451-020-00184-8>
- Nogai, A. Neue Leitlinie: Amyloidose (Leichtketten (AL) - Amyloidose) Mai 2020, Online abrufbar: <https://www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/amyloidose-leichtketten-al-amyloidose/@@guideline/html/index.html>
- Ganos C, Stiff-Man-Syndrom (Synonym: Stiff-Person-Syndrom)
- Hanitsch L, Baumann U, Boztug K, Burkhard-Meier U, Fasshauer M, Habermehl P, Hauck F, Klock G, Liese J, Meyer O, Müller

R, Pachlopnik-Schmid J, Pfeiffer-Kascha D, Warnatz K, Wehr C, Wittke K, Niehues T, von Bernuth H: Treatment and management of Primary Antibody Deficiency: German interdisciplinary evidence-based consensus guideline, *European Journal of Immunology* 2020;50(10):1432-1446. doi: 10.1002/eji.202048713

- Ku CL\*, Chi CY, Doffinger R\*, von Bernuth H\* (\*equal contribution): Autoantibodies against cytokines: Phenocopies of primary immunodeficiencies?, *Human Genetics* 2020;139(6-7):783-794. doi: 10.1007/s00439-020-02180-0

## 2.11 Studien

- Lucerastat, Phase III-Studie, Sponsor: Idorsia, Studienzeitraum: 2018-2022
- Nef-301, Phase III-Studie, Sponsor: Nefecon, Studienzeitraum: 2018-2021
- LNP, Phase II-Studie, Sponsor: Novartis, Studienzeitraum: 2018-2022
- ADPKD, Phase III-Studie, Sponsor: Sanofi, Studienzeitraum: 2018-2021
- Retrophin, Phase IV-Studie, Sponsor: Retrophin, Studienzeitraum: 2019-2022
- Target BP off med study CR0014, Phase II-Studie, Sponsor: Ablative Solutions, Studienzeitraum: 2019-2024
- FLT190-01, Phase I/II-Studie, Sponsor: Freeline, Studienzeitraum: 2020-2022
- INX-1 /Complement Inh., Phase II-Studie, Sponsor: Inflarx gmbh, Studienzeitraum: 2020-2022
- LNP, Phase II-Studie, Sponsor: Novartis, Studienzeitraum: 2020-2023
- C022102, Phase II-Studie, Sponsor: Pfizer, Studienzeitraum: 2020-2022
- CKD, Phase III-Studie, Sponsor: Asra Zeneca, Studienzeitraum: 2020-2021
- RADIANT 4: Eine randomisierte, doppelblinde, multizentrische Phase-III-Studie zu Everolimus (RAD001) plus beste unterstützende Pflege im Vergleich zu Placebo plus beste unterstützende Pflege bei der Behandlung von Patienten mit fortgeschrittenen gastrointestinalen oder Lungen-NET, Studienzeitraum: 01.12.2012-31.12.2022
- NETTER 1: Eine multizentrische, stratifizierte, offene, randomisierte, komparator-kontrollierte Parallelgruppen-Phase-III-Studie zum Vergleich der Behandlung mit <sup>177</sup>Lu-DOTA0-Tyr3-Octreotat mit Octreotid LAR bei Patienten mit inoperablen, progressiven, Somatostatinrezeptor-positiven Mitteldarmkarzinoid-Tumoren, Studienzeitraum: 01.04.2013-30.06.2021
- Camurus: Eine offene, multizentrische, randomisierte Phase-II-Studie zur Pharmakokinetik, Pharmakodynamik, Wirksamkeit und Sicherheit von CAM2029 bei zwei Patientengruppen mit Akromegalie und neuroendokrinen Tumoren (NET), die zuvor mit Sandostatin® LAR® behandelt wurden, CAMURUS Studie, Studienzeitraum: 01.08.2014-01.04.2018
- SEQTOR: Randomisierte Open-Label Studie zum Vergleich der Wirksamkeit und Sicherheit von Everolimus gefolgt



von Chemotherapie mit STZ-5FU bei Progression und der umgekehrten Reihenfolge, d.h. Chemotherapie mit STZ-5FU gefolgt von Everolimus bei Progression, bei fortschreitenden progredienten pNETs (SEQTOR-Studie). Protokollcode GETNE1206., Studienzeitraum: 01.05.2015-31.12.2020

- COBALT: Eine doppelblinde, randomisierte, placebokontrollierte, multizentrische Phase-4-Studie zur Bewertung der Wirkung von Obeticholsäure auf die klinischen Ergebnisse bei Probanden mit primärer biliärer Cholangitis, Studienzeitraum: 01.07.2015-31.12.2021
- SBS-Register: Ein prospektives, multizentrisches Register für Patienten mit Kurzdarmsyndrom, Studienzeitraum: 01.05.2016-30.04.2026
- CFORTE: Wirksamkeit und Sicherheit von Lanreotid Autogel® 120 mg, verabreicht alle 14 Tage, bei gut differenzierten, metastasierten oder lokal fortgeschrittenen, inoperablen neuroendokrinen Tumoren der Bauchspeicheldrüse oder des Mitteldarms, die radiologisch fortgeschritten sind, während sie zuvor mit Lanreotid Autogel® 120 mg, verabreicht alle 28 Tage, behandelt wurden”, in der jeweils geltenden Fassung, auf die hier Bezug genommen wird (im Folgenden als “Protokoll” bezeichnet), Studienzeitraum: 01.06.2016-31.03.2021
- AXI-IIG-2: Randomisierte, doppelblinde Phase-II/III-Studie mit Sandostatin LAR in Kombination mit Axitinib im Vergleich zu Sandostatin LAR mit Placebo bei Patienten mit fortgeschrittenen neuroendokrinen G1-G2-Tumoren (WHO 2010) nicht pankreatischen Ursprungs, Studienzeitraum: 01.06.2017-01.09.2020
- COMPETE: Eine prospektive, randomisierte, kontrollierte, Open-Label-Multicenterstudie der Phase III zur Bewertung der Wirksamkeit und Sicherheit der Peptidrezeptor-Radionuklidtherapie (PRRT) mit <sup>177</sup>Lu-Edotreotid im Vergleich zu einer zielgerichteten molekularen Therapie mit Everolimus bei Patienten mit inoperablen, progressiven, Somatostatinrezeptor-positiven (SSIR+) neuroendokrinen Tumoren gastroenterischen oder pankreatischen Ursprungs (GEP-NET) , Studienzeitraum: 01.07.2017-ongoing
- “Teduglutide: Multizentrische, retrolektive Analyse der Behandlungsergebnisse mit Teduglutid bei Patienten mit chronischer Darminsuffizienz aufgrund eines Kurzdarmsyndroms: Langzeitdaten aus der klinischen Routineanwendung im Rahmen eines spezifischen Patienten Unterstützungsprogramm in Deutschland, Studienzeitraum: 01.09.2017-01.03.2023”
- AMBER: Eine randomisierte, doppelblinde, placebokontrollierte Studie zur Sicherheit und Wirksamkeit von VAY736 bei Autoimmunhepatitis , Studienzeitraum: 01.12.2017-ongoing
- Vitasyn: Systematische Erfassung der Mangelernährung und standardisiertes Monitoring des Ernährungsstatus zur Evaluierung der Nachhaltigkeit einer ernährungstherapeutischen Intervention, Studienzeitraum: 01.12.2017-01.09.2020
- NUC-5/PSC: Doppelblinde, randomisierte, placebokontrollierte Phase-III-Studie zum Vergleich von Norursodeoxycholsäure-Kapseln mit Placebo bei der Behandlung der primär sklerosierender Cholangitis, Studienzeitraum: 01.01.2018-ongoing

- EDP 305-201: Eine randomisierte, doppelblinde, placebo-kontrollierte Phase-2-Dosisfindungsstudie zur Bewertung der Sicherheit, Verträglichkeit, Pharmakokinetik und Wirksamkeit von EDP-305 bei Patienten mit primärer biliärer Cholangitis (PBC) mit oder ohne unzureichendem Ansprechen auf Ursodeoxycholsäure (UDCA), Studienzeitraum: 01.06.2018-31.12.2020
- EIG-LNF-011: A Phase 3, Matrix Design, Partially Double-Blind, Randomized Study of the Efficacy and Safety of 50 mg Lonafarnib/100 mg Ritonavir BID with and without 180 mcg PEG IFN-alfa-2a for 48 Weeks Compared with PEG IFN-alfa-2a Monotherapy and Placebo Treatment in Patients Chronically Infected with Hepatitis Delta Virus Being Maintained on Anti-HBV Nucleos(t)ide Therapy (D-LIVR), Studienzeitraum: 01.11.2019-ongoing
- CB8025-21845: Eine randomisierte, doppelblinde, placebo-kontrollierte Phase-2-Studie an mehreren Zentren zur Bewertung der Sicherheit, Verträglichkeit und Wirksamkeit von Seladelpar bei erwachsenen Patienten mit primär sklerosierender Cholangitis (PSC), die 24 Wochen lang verabreicht werden, Studienzeitraum: 01.11.2019-31.10.2022
- Alpha1-Liver: Untersuchung von Lebererkrankungen bei Patienten mit Alpha1-Antitrypsin-Mangel, Studienzeitraum: 01.01.2020-ongoing
- Telefirst: Randomisierte klinische Phase-III-Studie mit Lanreotid in Kombination mit Telotristat ethyl oder Placebo als Erstlinienbehandlung Behandlung von Patienten mit fortgeschrittenen, gut fortgeschrittenen, gut differenzierten neuroendokrinen Tumoren des Dünndarms (siNET) mit hochfunktionalem Karzinoid-Syndrom, Studienzeitraum: 01.01.2020-31.01.2021
- “Caspar: Chromogranin A als Überwachungsbiomarker bei Patienten mit Karzinoiden, Studienzeitraum: 01.03.2020-31.12.2022”
- Xcenda: Befragungs- und Interviewstudie zur Eruiierung der Krankheitslast von Patienten mit akuter hepatischer Porphyrie (AHP) und ihrer pflegenden Angehörigen in Deutschland, Studienzeitraum: 01.03.2020-31.12.2022
- QoL in IF patients: Quality of life in patients with short bowel syndrome treated without and with teduglutide – a prospective nested matched- pair analysis, Studienzeitraum: 01.05.2020-01.03.2023
- RamuNET: Multizentrische einarmige Pilotstudie mit Ramucirumab in Kombination mit Dacarbazin bei Patienten mit progredienten gut differenzierten metastasierten pankreatischem neuroendokrinen Tumoren, Studienzeitraum: 01.06.2020-ongoing
- “MITIGATE: A Phase 3, Randomized, Double-blind, Multicenter, Placebo-Controlled Study of
- Inebilizumab Efficacy and Safety in IgG4 Related Disease, Studienzeitraum: 15.07.2020-ongoing”
- INTEGRIS: Eine randomisierte, doppelblinde, dosisabhängige, placebokontrollierte Phase-2a-Studie der Sicherheit, Verträglichkeit und Pharmakokinetik von PLN-74809 bei Teilnehmern mit primärer sklerosierender Cholangitis (PSC) und Verdacht auf Leberfibrose, Studienzeitraum: 31.10.2020-ongoing

- RDG-1/PBC: Doppelblinde, randomisierte, placebokontrollierte Phase-II-Dosisfindungsstudie zum Vergleich verschiedener Dosierungen von RhuDex-Granulat mit Placebo bei der Behandlung der primär biliären Cholangitis, Studienzeitraum: 01.12.2020-ongoing
- PBC Register: Prospective, multicenter cohort study on primary biliary cholangitis, Studienzeitraum: 11.12.2020-ongoing
- Stahl M, Joachim C, Kirsch I, Uselmann T, Yu Y, Alfeis N, Berger C, Minso R, Rudolf I, Stolpe C, Bovermann X, Liboschik L, Steinmetz A, Tennhardt D, Dorfler F, Rohmel J, Unorji-Frank K, Ruckes-Nilges C, von Stoutz B, Naehrlich L, Kopp MV, Dittrich AM, Sommerburg O, Mall MA. Multicentre feasibility of multiple-breath washout in preschool children with cystic fibrosis and other lung diseases. *ERJ Open Res* 2020;6:00408-2020
- Zaqout S, Ravindran E, Stoltenburg-Didinger G, Kaindl AM. Congenital microcephaly-linked CDK5RAP2 affects eye development. *Ann Hum Genet* 2020;84(1):87-91.
- Von der Hagen M, Becker LL, Wienker TF, Smitka M, Musante L, Ropers HH, Huebner A, Hu H, Kaindl AM. Just expect it: compound heterozygous variants of POMT1 in a consanguineous family -the role of next generation sequencing in neuromuscular disorders. *Neuropediatrics* 2020;51(1):72-75.
- Valova V, Kochan A, Werry B, John R, Prager Ch, Schneider J, Kaindl AM. Early-onset, long illness duration, epilepsy type, and polypharmacy have an adverse effect on psychosocial outcome in children with epilepsy. *Neuropediatrics* 2019;51(2):164-169.
- Chen T, Zhang B, Ziegenhals T, Prusty AB, Fröhler S, Grimm C, Hu Y, Schaefer B, Fang L, Zhang M, Kraemer N, Kaindl AM,\* Fischer U,\* Chen W.\* A missense mutation in SNRPE linked to non-syndromal microcephaly interferes with UsnRNP assembly and pre-mRNA splicing. *PLOS Genet* 2019;15(19):e1008460.
- Aliatakis N, Schneider J, Spors B, Mohr N, Lebek S, Seidel U, Trojan KC, Kaindl AM. Age-specific occurrence of pathological fractures in patients with spina bifida. *Eur J Ped* 2020;179(5):773-779.
- Raile V, Herz N, Promnitz G, Schneider J, Tietze A, Kaindl AM. Clinical outcome of children with corpus callosum agenesis. *Ped Neurol* 2020;112:47-52.
- Dannenberg F, Prager C, Schmidt F, Tietze A, Bittigau P, Kaindl AM. Intravenous nimodipine treatment for severe episode of ATP1A2 hemiplegic migraine. *Ped Neurol* 2020;112:71-72.
- Schroeder P, Rivalan M, Zaqout S, Krüger C, Schüler J, Long M, Meisel A, Winter Y, Kaindl AM\*, Lehnardt S\*. Abnormal brain structure and behavior in MyD88-deficient mice. *Brain Behav Immun* 2021;91:181-193.
- Schneider J, Mohr N, Aliatakis N, Seidel U, John R, Promnitz G, Spors B, Kaindl AM. Brain malformations and cognitive performance in spina bifida. *Dev Med Child Neurol* 2021;63(3):295-302.
- Zaqout S, Becker LL, Kaindl AM. Immunofluorescence staining of paraffin sections step by step. *Front Neuroanat* 2020;14:582218.
- Mak CCY, Doherty D, Lin AE, Vegas N, Cho MT, Viot G, Dimartino C, Weisfeld-Adams JD, Lessel D, Joss S, Li C, Gonzaga-Jauregui C, Zarate YA, Ehmke N, Horn D, Troyer C, Kant SG, Lee Y, Ishak GE, Leung G, Barone Pritchard A, Yang S, Bend EG, Filippini F,

Roadhouse C, Lebrun N, Mehaffey MG, Martin PM, Apple B, Millan F, Puk O, Hoffer MJV, Henderson LB, McGowan R, Wentzensen IM, Pei S, Zahir FR, Yu M, Gibson WT, Seman A, Steeves M, Murrell JR, Luetzgen S, Francisco E, Strom TM, Amlie-Wolf L, Kaindl AM, Wilson WG, Halbach S, Basel-Salmon L, Lev-El N, Denecke J, Vissers LELM, Radtke K, Chelly J, Zackai E, Friedman JM, Bamshad MJ, Nickerson DA; University of Washington Center for Mendelian Genomics, Reid RR, Devriendt K, Chae JH, Stolerman E, McDougall C, Powis Z, Bienvenu T, Tan TY, Orenstein N, Dobyns WB, Shieh JT, Choi M, Waggoner D, Gripp KW, Parker MJ, Stoler J, Lyonnet S, Cormier-Daire V, Viskochil D, Hoffman TL, Amiel J, Chung BHY, Gordon CT. MN1 C-terminal truncation syndrome is a novel neurodevelopmental and craniofacial disorder with partial rhombencephalosynapsis. *Brain*. 2020 Jan 1;143(1):55-68.

- Delaney A, Volochayev R, Meader B, Lee J, Almpani K, Noukelak GY, Henkind J, Chalmers L, Law JR, Williamson KA, Jacobsen CM, Buitrago TP, Perez O, Cho CH, Kaindl A, Rauch A, Steindl K, Garcia JE, Russell BE, Prasad R, Mondal UK, Reigstad HM, Clements S, Kim S, Inoue K, Arora G, Salnikov KB, DiOrio NP, Prada R, Capri Y, Morioka K, Mizota M, Zechi-Ceide RM, Kokitsu-Nakata NM, Tonello C, Vendramini-Pittoli S, da Silva Dalben G, Balasubramanian R, Dwyer AA, Seminara SB, Crowley WF, Plummer L, Hall JE, Graham JM, Lin AE, Shaw ND. Insight into the Ontogeny of GnRH Neurons from Patients Born Without a Nose. *J Clin Endocrinol Metab* 2020;105(5):1538-51.
- Villar-Quiles RN, von der Hagen M, Metay C, Gonzalez V, Donkervoort S, Malfatti E, Goemans N, de Visser M, Mayer M, Cuadrado ML, Bertini E, Castiglioni C, Ceuterick C, Chaigne D, Colomer J, Desguerre I, Elçioglu N, Eymard B, Kaindl AM, Labarre-Vila A, Lütsch J, Salih MA, Schlotter-Weigel B, Stoetter M, Straub V, Urtizberea A, van der Kooi A, Viollet L, Kress W, Reuner U, Wilichowski E, Topaloglu H, Luciano M, Orlikowski D, Norma R, Brigitte E, Michel F, Richard P, Bönnemann CG, Quijano-Roy S, Ulrike S, Ferreira A. The clinical, histological and genetic spectrum of SEPN1-related myopathy: A case series. *Neurology* 2020;95(11):e1512-e1527.
- Bartels F, Krohn S, Nikolaus M, Johannsen J, Wickström R, Schimmel M, Kornek B, Baumann M, Blaschek A, Wendel EM, Blankenburg M, Knierim E, Kaindl AM, Rostásy K, Finke C. Clinical and Magnetic Resonance Imaging Outcome Predictors in Pediatric Anti-N-Methyl-D-Aspartate Receptor Encephalitis. *Ann Neurol* 2020;88(1):148-159.
- Nikolaus M, Meisel C, Kreye J, Prüss H, Reindl M, Kaindl AM, Schuelke M, Knierim E. Presence of anti-neuronal antibodies in children with neurological disorders beyond encephalitis. *Eur J Paediatr Neurol* 2020;28:159-166.
- Becker LL, Dafsari HS, Schallner J, Abdin D, Seifert M, Petit F, Smol T, Bok L, Rodan L, Krapels I, Spranger S, Weschke B, Johnson K, Straub V, Kaindl AM, Di Donato N, von der Hagen M, Cirak S. The clinical-phenotype continuum in DYNC1H1-related disorders-genomic profiling and proposal for a novel classification. *J Hum Genet* 2020;65(11):1003-1017.

## 2.12 Qualitätsverbessernde Maßnahmen

Die folgenden SOPs und Behandlungspfade wurden erstellt oder aktualisiert:

- Chance or challenge, spoiled for choice? New recommendations on diagnostic and therapeutic considerations in hereditary transthyretin amyloidosis with polyneuropathy: the German/Austrian position and review of the literature. J Neurol 2020
- 1. <https://doi.org/10.1007/s00415-020-09962-6>
- 2. <https://doi.org/10.1007/s42451-020-00184-8>
- Handlungskonzept zum Bowel-Management
- Ösophagusatresie - Nachsorge und Elterninformationen
- Versorgung von Patienten mit Mukoviszidose mit typischen Beschwerden außerhalb der Dienstzeiten in der Rettungsstelle
- klassische Homocystinurie, Homocystinurie Typ 2, Phenylketonurie, Kreatin-Defekte, Tyrosinämie Typ 1
- Behandlungspfad:
- Organisation Ambulanzsprechstunde

Folgende Zentren wurden zertifiziert:

- B-Zentrum für Hämophilie
- B-Zentrum für Seltene pädiatrisch-endokrinologische Erkrankungen
- Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen

# Impressum

*Jahresbericht des BCSE 2020*

*Autoren:*

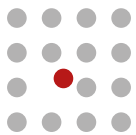
- Hr Andy Bloch
- Prof. Dr. Heiko Krude
- Prof. Dr. Stefan Mundlos
- Prof. Dr. Joachim Spranger
- Hr. Dr. Johannes Zimmermann

*BCSE Kontakt:*

- [bcse.charite.de](http://bcse.charite.de)
- 030 4506 667 66

*Translate-NAMSE Kontakt:*

- [translate-namse.charite.de](http://translate-namse.charite.de)



Berliner Centrum  
für **Seltene** Erkrankungen

