

CENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN  
UNIVERSITÄTSKLINIK MÜNSTER



STRUKTURIERTER QUALITÄTSBERICHT 2023

## INHALTSVERZEICHNIS

<b>1. Einleitung</b> .....	<b>3</b>
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
<b>2. Aufgaben des Zentrums</b> .....	<b>6</b>
2.1 Diagnostik und Behandlung .....	6
2.2 Lehre .....	6
2.3 Darstellung der entsprechenden außergewöhnlich vorhandenen Fachexpertise zur Behandlung von seltenen Erkrankungen .....	6
<b>3. Fort- und Weiterbildung</b> .....	<b>9</b>
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 2021 durchgeführte externe Fortbildungen zu Seltenen Erkrankungen.....	10
<b>4. Weitere Aufgaben</b> .....	<b>11</b>
4.1 Unterstützung anderer Leistungserbringer im stationären Bereich .....	11
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
<b>5. Qualitätssicherung</b> .....	<b>13</b>
5.1 Erarbeitung fachübergreifender Behandlungskonzepte und Behandlungspfade oder Erstellung von Standard Operating Procedure (SOP) für spezifische Versorgungsprozess .....	13
<b>6. Wissenschaftliche Publikationen zu Seltenen Erkrankungen am CSE Münster 2021</b> .....	<b>14</b>
Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie.....	<b>Fehler! Textmarke nicht definiert.</b>
Medizinische Klinik D .....	<b>Fehler! Textmarke nicht definiert.</b>
Andrologie.....	<b>Fehler! Textmarke nicht definiert.</b>
Strahlentherapie .....	<b>Fehler! Textmarke nicht definiert.</b>
Institut für Genetik von Herzerkrankungen .....	<b>Fehler! Textmarke nicht definiert.</b>
Pädiatrie (Stoffwechselerkrankungen) .....	<b>Fehler! Textmarke nicht definiert.</b>
Pädiatrie (Prof. Rutsch) .....	<b>Fehler! Textmarke nicht definiert.</b>
Pädiatrie (ziliäre Erkrankungen).....	<b>Fehler! Textmarke nicht definiert.</b>

# 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 Patienten 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): Dr. Angelika Dübbers, 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 Network): Prof. Dirk Föll, Klinik für Pädiatrische Rheumatologie und Immunologie
- 6) ERN-Skin (Developing a European Reference Network for Rare and Undiagnosed 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.). Patienten erhalten Zugang zum CSE Münster über den direkten Kontakt zu den einzelnen B-Zentren 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 Mitarbeiter des CSE Münster zugänglich.

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 Ärzte durch die Bewertung von Patientendaten anderer Leistungserbringer und Abgabe von Behandlungsempfehlungen nach Sichtung der Daten und **Vorstellung des Patienten 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 Patienten 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 Patienten 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	Oberarzt/Oberärztin, Facharzt für Pädiatrie	Koordination des Zentrums, Organisation der Fallkonferenzen, Organisation der Abklärung bei unklarer Diagnose
somatischer Patientenlots*in	Facharzt für Pädiatrie, Innere Medizin oder Neurologie	Organisation der Fallkonferenzen, Organisation der somatischen Abklärung bei unklarer Diagnose im A-Zentrum
Psychosomatische Patientenlotsin	Fachärztin für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie	psychosomatische Beurteilung bei unklarer Diagnose im A-Zentrum
Koordinationsassistentz	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 Ärzte für Psychosomatik, Psychologen, Sozialarbeiter, Diätassistenten, Case Manager, Physiotherapeuten, Logopäden, Ergotherapeuten, Medizinische Fachangestellte.

## 1.3 Fallzahlen

Im Jahr 2023 wurden an den B-Zentren des CSE Münster **insgesamt 9815 vollstationäre Behandlungsfälle** bei 9073 Patienten mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung (gemäß ICD 10) betreut.

Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen: Im Jahr 2023 wurden **2899 Fälle mit unklarer Diagnose** mit modernen genetischen Verfahren (Chromosomenanalyse, Array-CGH, Molekulargenetik einschließlich Genpanel-Analysen) untersucht. Mit Hilfe dieser Verfahren konnten 20% der Fälle eindeutig diagnostisch geklärt werden.

Im Jahr 2023 wurden im CSE Münster 148 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 2023:

15.02.2024 + 17.05.2024

## 2. Aufgaben des Zentrums

### 2.1 Diagnostik und Behandlung

Der Zugang von Patienten zum CSE Münster erfolgt entweder direkt zu den entsprechenden B-Zentren durch Einweisung oder Überweisung durch die zuweisende Klinik bzw. dem niedergelassenen Arzt 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 Patienten 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 Patienten 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 jeweils mittwochs im Zeitraum vom 11.10. – 13.12.2023 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 Patienten mit seltenen Erkrankungen erfolgt in den einzelnen spezialisierten B-Zentren. Der Kontakt zu den B-Zentren erfolgt bei bekannter Diagnose meist direkt über den Patienten bzw. den Einweiser 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 Universitätskliniken 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, das 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 Autoimmunen Zephalitiden. 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 darüberhinaus Patienten 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 Kinder mit Hydrozephalus, 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 Stoffwechsellabor des CSE Münster ist das größte in NRW. Exklusiv werden angeboten: Enzymersatztherapie und Substratreduktionstherapie für lysosomale Speichererkrankungen, inklusive M. Niemann-Pick C und Cystinose, Molekulardiagnostik und Therapie für Patienten mit angeborenen Störungen des Cobalaminstoffwechsels, Mannosetherapie für Patienten 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 Wiederherstellungschirurgie am UKM (Univ.-Prof. Dr. Raschke und Prof. Dr. Hirsch) bieten darüber hinaus umfangreiche plastische rekonstruktive 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 Patienten mit einer ektodermalen Dysplasie funktionell rehabilitiert werden, des Weiteren werden hier die meisten Patienten mit einem Ehlers-Danlos-Syndrom zahnmedizinisch behandelt. In Zusammenarbeit mit den Kliniken für Allgemeine Pädiatrie und der Klinik für Neurochirurgie werden hier Patienten 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 Patienten 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 Patienten 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 Hochfrequenzvideomikroskopie für Patienten 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-Massenspektrometrie und Elektrophorese wesentliche Biomarker spezifischer seltener Erkrankungen bestimmt. Über das Institut für Humangenetik (Komm. Leiter Dr. Bohring) 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/](http://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 Patienten 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 Patienten mit bekannten seltenen Erkrankungen in den B-Zentren. Zusätzlich zu den interdisziplinären Fallkonferenzen finden seit 2018 zweimal pro Jahr 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 27.01. , 24.03. , 26.05. , 25.08 und 24.11.2023 statt.

Die Vortragsreihe Kolibris und Zebras findet, durchgeführt von der NRW-ZSE Fortbildungsakademie, am 08.11.2023 zum dritten Mal statt, dieses Mal mit dem Schwerpunkt „Blickdiagnosen“.

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 Kollegen aller drei Münsteraner Kinderkliniken und den niedergelassenen Kollegen erstellt wird, werden regelmäßig seltene Erkrankungen vorgestellt.

### 3.3 Im Jahr 2023 durchgeführte externe Fortbildungen zu Seltene Erkrankungen

Im Rahmen der Vortragsreihe „Ophthalmology & Friends“ gibt es 2023 verschiedene Vorträge zu seltenen Erkrankungen am Auge bei „iSearch goes web - Basic Research in Ophthalmology“.

Das UKE organisierte am 25.02.2023 eine online Informationsveranstaltung zum Thema (psychosoziale-) Versorgung von Patient:innen mit seltener oder unklarer Diagnose.

Am 28.02.2023 fand das Bochumer Symposium unter folgendem Titel statt: „Seltene Erkrankungen des Knochens“

Zwei Wochen zuvor fand ebenfalls in Bochum am 15.02.2023 ein NRW-ZSE Qualitätszirkel statt.

Die AG-ZSE tagte am 28.04.2023 in Würzburg mit Herrn Prof. Helge Hebestreit. Ein weiteres AG-ZSE Treffen fand online am 06.11.2023 ebenfalls unter der Leitung von Prof. Helge Hebestreit statt.

Nach zwei Terminverschiebungen aufgrund der Corona-Pandemie, konnte vom 3. – 5. Mai 2023 das Internationale Symposium „The Translational Science of Rare Diseases IV – from Rare to Care IV als Präsenzveranstaltung in der Evangelischen Akademie in Tutzingen am Starnberger See stattfinden.

Das Treffen „verNETZTt für SE fand 2023 am 14. und 15.09.2023 in Magdeburg statt

Eine ZSE Lotsentreffen für das A-Zentrum fand am 24.09 und 29.09.2023 online statt. Angeboten wurde diese durch das Mitteldeutsche Kompetenznetz Seltene Erkrankungen (MKSE).

Das 5. Münchener Symposium Morbus Fabry fand am 22.11.2023 statt.

## 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 Fachärzte 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 Ärzte 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 Neugeborenen-Screening 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 dieser Kooperationen erfolgen regelmäßige Absprachen zur gemeinsamen Betreuung bzw. Verlegung von Kindern mit seltenen Erkrankungen.

Zur Optimierung der standortübergreifenden überregionalen Versorgung neurovaskulärer Patienten 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 Patienten 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 nationaler 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. Darin sind bereits folgende SOPs der letzten 2 Jahre abgelegt:

### Organisatorische SOPs des CSE

SOP Patientenvorstellung – Abklärung einer seltenen Erkrankung in der CSE-Ambulanz

SOP Patientenvorstellung – Einschleusung eines Patienten des CSE in die ZSE-Duo-Studie

SOP Ablauf am Tag der ersten persönlichen Vorstellung im Zentrum für Seltene Erkrankung in der Interventionsgruppe

SOP Duale Lotsenstruktur

SOP Umgang mit Prä-Fragebögen zur Erfassung der mentalen Gesundheit in der Interventionsgruppe

SOP Rekrutierung der Patienten in der Interventionsgruppe

SOP Sprechstunde des psychiatrisch-psychosomatischen Lotsen

SOP Widerruf der Einwilligung zur Studienteilnahme Fehleinschluss eines Patienten

SOP Zentren-übergreifende Fallkonferenz

SOP Ausfüllen Follow-Up Arzt

### SOPs für spezielle seltene Erkrankungen

SOP intrathekale Gabe von Rituximab

SOP Versorgung eines Patienten mit Ichthyosis

SOP Cystinose : Cysteamin-Behandlung

SOP Epidermolysis Bullosa

SOP Glutarazidurie

SOP Glykogenose (Glykogenspeicherkrankheiten)

SOP Methylmalonazidurie

SOP Morbus Pompe

SOP Neridronattherapie bei Osteogenesis imperfecta

SOP Arthritis

SOP Primäre Antikörpermangelsyndrome (B-Zell-Defekte)

SOP Diagnostik von Infektanfälligkeit

SOP Diagnostische Abklärung einer Uveitis

SOP Tuberoöse Hirnsklerose

SOP Behandlung von Kindern mit Nebennierenrindeninsuffizienz im Krankheitsfall und im Rahmen von ambulanten Operationen

SOP Uveitis Labor

SOP Follow-Up eines PCD-Patienten

SOP BH4-Test

SOP CF Ambulanzhandbuch Mukoviszidose Ambulanz

SOP Neugeborenencreening

SOP Patientenvorstellung - Abklärung PCD in der pneumologischen Ambulanz

SOP Therapie der PCD

Interdisziplinäre Leitlinie für die Diagnose und Therapie des Morbus Fabry

**Weitere SOPs und Konsensuspapiere sind für 2022/2023 in Bearbeitung!**

Beispielsweise arbeitet das Institut für Genetik von Herzerkrankungen an einer internationalen Guideline (2022).

## 6. Wissenschaftliche Publikationen zu Seltenen Erkrankungen am CSE Münster 2023

### Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie

Kegler, Alexandra, u. a. „A novel ACE2 decoy for both neutralization of SARS-CoV-2 variants and killing of infected cells“. *Frontiers in Immunology*, Bd. 14, Juni 2023, <https://doi.org/10.3389/fimmu.2023.1204543>.

Vinayahalingam, Shankeeth, u. a. „Intra-oral scan segmentation using deep learning“. *BMC Oral Health*, Bd. 23, Nr. 1, September 2023, <https://doi.org/10.1186/s12903-023-03362-8>.

Willich, Leon, u. a. „Prevalence and quality of temporomandibular disorders, chronic pain and psychological distress in patients with classical and hypermobile Ehlers-Danlos syndrome: an exploratory study“. *Orphanet Journal Of Rare Diseases*, Bd. 18, Nr. 1, September 2023, <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02877-1>.

### Medizinische Klinik D

Brand, Eva: „Pharmacogenetics and pharmacogenomics. Searching for individual antihypertensive therapy concepts“. PubMed, 8. Mai 2003, [pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12813978](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12813978).

Burlina, Alessandro, u. a. „An expert consensus on the recommendations for the use of biomarkers in Fabry disease“. *Molecular Genetics And Metabolism*, Bd. 139, Nr. 2, April 2023, S. 107585. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2023.107585>.

Hopkin, Robert J., u. a. „Clinical outcomes among young patients with Fabry disease who initiated agalsidase beta treatment before 30 years of age: An analysis from the Fabry Registry“. *Molecular Genetics And Metabolism*, Bd. 138, Nr. 2, November 2022, S. 106967. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2022.106967>.

Lenders, Malte, u. a. „Characterization of pre-existing anti-PEG and anti-AGAL antibodies towards PRX-102 in patients with Fabry disease“. *Frontiers in Immunology*, Bd. 14, September 2023, <https://doi.org/10.3389/fimmu.2023.1266082>.

Lenders, Malte, u. a. „Characterization of pre-existing anti-PEG and anti-AGAL antibodies towards PRX-102 in patients with Fabry disease“. *Frontiers in Immunology*, Bd. 14, September 2023, <https://doi.org/10.3389/fimmu.2023.1266082>.

Müntze, Jonas, u. a. „Patient reported quality of life and medication adherence in Fabry disease patients treated with migalastat: A prospective, multicenter study“. *Molecular Genetics And Metabolism*, Bd. 138, Nr. 2, Dezember 2022, S. 106981. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2022.106981>.

Pavenstädt, Hermann, u. a. „Cell Biology of the Glomerular Podocyte“. *Physiological Reviews*, Bd. 83, Nr. 1, Januar 2003, S. 253–307. <https://doi.org/10.1152/physrev.00020.2002>.

Pogoda, Christian, u. a. „Impact of enzyme replacement therapy and migalastat on left atrial strain and cardiomyopathy in patients with Fabry disease“. *Frontiers in Cardiovascular Medicine*, Bd. 10, November 2023, <https://doi.org/10.3389/fcvm.2023.1223635>.

Vöing, Kristin, u. a. „Disruption of the Rab7-Dependent Final Common Pathway of Endosomal and Autophagic Processing Results in a Severe Podocytopathy“. *Journal Of The American Society Of Nephrology*, Bd. 34, Nr. 7, April 2023, S. 1191–206. <https://doi.org/10.1681/asn.000000000000126>.

Winter, Yaroslav, u. a. „Screening for health-related quality of life and its determinants in Fabry disease: A cross-sectional multicenter study“. *Molecular Genetics And Metabolism*, Bd. 140, Nr. 3, August 2023, S. 107692. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2023.107692>.

## **Andrologie**

Hasse, Laura, u. a. „Pediatric obesity and skin disease: cutaneous findings and associated quality-of-life impairments in 103 children and adolescents with obesity“. *Endocrine Connections*, Bd. 12, Nr. 9, Juli 2023, <https://doi.org/10.1530/ec-23-0235>.

Hiort, Mirkka, u. a. „Testicular Architecture of Men with 46,XX Testicular Disorders of Sex Development“. *Sexual Development*, Bd. 17, Nr. 1, Januar 2023, S. 32–42. <https://doi.org/10.1159/000528955>.

Kordonouri, Olga, u. a. „Teplizumab approval for type 1 diabetes in the USA“. *The Lancet Diabetes & Endocrinology*, Bd. 11, Nr. 2, Januar 2023, S. 77–78. [https://doi.org/10.1016/s2213-8587\(22\)00391-6](https://doi.org/10.1016/s2213-8587(22)00391-6).

Reschke, Felix, u. a. „Skin manifestations in rare types of diabetes and other endocrine conditions“. *Endocrine Connections*, Bd. 12, Nr. 7, April 2023, <https://doi.org/10.1530/ec-22-0410>.

Zitzmann, Michael: „Androgen receptors in sexual activity and their clinical implications“. *The Journal Of Sexual Medicine*, Bd. 20, Nr. 11, Oktober 2023, S. 1268–69. <https://doi.org/10.1093/jsxmed/qdad110>.

## **Strahlentherapie**

Elsayad, Khaled, u. a. „Ultrahypofractionated Low-Dose Total Skin Electron Beam in Advanced-Stage Mycosis Fungoides and Sézary Syndrome“. *International Journal Of Radiation Oncology\*Biophysics*, Bd. 117, Nr. 1, März 2023, S. 164–70. <https://doi.org/10.1016/j.ijrobp.2023.02.052>.

Elsayad, Khaled und Hans Theodor Eich. „The evolving role of reduced-dose total skin electron beam therapy in skin malignancies: the renaissance of a rare indication“. *Strahlentherapie und Onkologie*, Bd. 199, Nr. 10, Juli 2023, S. 950–53. <https://doi.org/10.1007/s00066-023-02115-4>.

Hoell, Pascale Alicia, u. a. „Efficacy of Multimodality Approach in Patients With Recurrent Head and Neck Squamous Cell Carcinoma“. *Anticancer Research*, Bd. 43, Nr. 3, Februar 2023, S. 1255–63. <https://doi.org/10.21873/anticancer.16272>.

Kandler, Christian, u. a. „Reduction of tumor volume during radiotherapy in patients with small-cell lung cancer and its prognostic significance“. *Strahlentherapie und Onkologie*, Bd. 199, Nr. 11, September 2023, S. 1011–17. <https://doi.org/10.1007/s00066-023-02146-x>.

Oertel, Michael, u. a. „Radiation doses to mediastinal organs at risk in early-stage unfavorable Hodgkin lymphoma– a risk stratified analysis of the GHSG HD17 trial“. *Frontiers in Oncology*, Bd. 13, Mai 2023, <https://doi.org/10.3389/fonc.2023.1183906>.

Pepper, Niklas Benedikt, u. a. „Involved-Site radiation therapy enables effective disease control in parenchymal Low-Grade primary cerebral lymphoma“. *Cancers*, Bd. 15, Nr. 23, November 2023, S. 5564. <https://doi.org/10.3390/cancers15235564>.

## **Institut für Genetik von Herzerkrankungen**

Bietenbeck, Michael, u. a. „Possible Causes and Clinical Relevance of a “Ring-Like” Late Gadolinium Enhancement Pattern“. *JACC. Cardiovascular Imaging*, Bd. 17, Nr. 1, September 2023, S. 104–06. <https://doi.org/10.1016/j.jcmg.2023.08.004>.

Christiansen, Morten Krogh, u. a. „Genetic analysis identifies the SLC4A3 anion exchanger as a major gene for short QT syndrome“. *Heart Rhythm*, Bd. 20, Nr. 8, Februar 2023, S. 1136–43. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2023.02.010>.

Kayser, Anne, u. a. „Patient-derived stem cell line UKMi005-A (hiPSC) harboring a non-synonymous heterozygous KCNJ5 gene variant“. *Stem Cell Research*, Bd. 73, Oktober 2023, S. 103223. <https://doi.org/10.1016/j.scr.2023.103223>.

Kayser, Anne, Sven Dittmann, Tomo Šarić, u. a. „The W101C KCNJ5 Mutation Induces Slower Pacing by Constitutively Active GIRK Channels in hiPSC-Derived Cardiomyocytes“. *International Journal Of Molecular Sciences*, Bd. 24, Nr. 20, Oktober 2023, S. 15290. <https://doi.org/10.3390/ijms242015290>.

Pohl, Greta Marie, u. a. „Cardiomyopathy related desmocollin-2 prodomain variants affect the intracellular cadherin transport and processing“. *Frontiers in Cardiovascular Medicine*, Bd. 10, Mai 2023, <https://doi.org/10.3389/fcvm.2023.1127261>.

## **Pädiatrie (Stoffwechselerkrankungen)**

Berendes, Lea-Sophie, u. a. „Clinical and molecular analysis of a novel variant in heme oxygenase-1 deficiency: Unraveling its role in inflammation, heme metabolism, and pulmonary phenotype“. *Molecular Genetics And Metabolism Reports*, Bd. 38, Dezember 2023, S. 101038. <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2023.101038>.

Fiege, Lina, u. a. „Improved Enzyme Replacement Therapy with Cipaglucosidase Alfa/Miglustat in Infantile Pompe Disease“. *Pharmaceuticals*, Bd. 16, Nr. 9, August 2023, S. 1199. <https://doi.org/10.3390/ph16091199>.

Funke, Viktoria L. E., u. a. „Group-specific cellular metabolism in Medulloblastoma“. *Journal Of Translational Medicine*, Bd. 21, Nr. 1, Juni 2023, <https://doi.org/10.1186/s12967-023-04211-6>.

Heidt, Christina, u. a. „Beta-Hydroxybutyrate (BHB), Glucose, Insulin, Octanoate (C8), and Decanoate (C10) Responses to a Medium-Chain Triglyceride (MCT) Oil with and without Glucose: A Single-Center Study in Healthy Adults“. *Nutrients*, Bd. 15, Nr. 5, Februar 2023, S. 1148. <https://doi.org/10.3390/nu15051148>.

Klank, Sabrina, u. a. „Enteric-Coated cysteamine bitartrate in cystinosis patients“. *Pharmaceutics*, Bd. 15, Nr. 7, Juni 2023, S. 1851. <https://doi.org/10.3390/pharmaceutics15071851>.

Kunzelmann, Karl, u. a. „Pathogenic Relationships in Cystic Fibrosis and Renal Diseases: CFTR, SLC26A9 and Anoctamins“. *International Journal Of Molecular Sciences*, Bd. 24, Nr. 17, August 2023, S. 13278. <https://doi.org/10.3390/ijms241713278>.

Kunzelmann, Karl, u. a. „Pathogenic Relationships in Cystic Fibrosis and Renal Diseases: CFTR, SLC26A9 and Anoctamins“. *International Journal Of Molecular Sciences*, Bd. 24, Nr. 17, August 2023, S. 13278. <https://doi.org/10.3390/ijms241713278>.

Park, Julien H.: „SLC39A8-CDG“. *PubMed*, 1993, [pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37023243](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37023243).



Park, Julien H., u. a. „The motor system is exceptionally vulnerable to absence of the ubiquitously expressed superoxide dismutase-1“. *Brain Communications*, Bd. 5, Nr. 1, Dezember 2022, <https://doi.org/10.1093/braincomms/fcad017>.

### **Pädiatrie Prof. Rutsch**

Burton, Barbara K., u. a. „Long-term comparative effectiveness of pegvaliase versus medical nutrition therapy with and without sapropterin in adults with phenylketonuria“. *Molecular Genetics And Metabolism*, Bd. 141, Nr. 1, Dezember 2023, S. 108114. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2023.108114>.

Feldmann, Anja, u. a. „Improved Reversion of Calcifications in Porcine Aortic Heart Valves Using Elastin-Targeted Nanoparticles“. *International Journal Of Molecular Sciences*, Bd. 24, Nr. 22, November 2023, S. 16471. <https://doi.org/10.3390/ijms242216471>.

Hebestreit, Helge, u. a. „Effect of the addition of a mental health specialist for evaluation of undiagnosed patients in centres for rare diseases (ZSE-DUO): a prospective, controlled trial with a two-phase cohort design“. *EClinicalMedicine*, Bd. 65, Oktober 2023, S. 102260. <https://doi.org/10.1016/j.eclinm.2023.102260>.

Krämer, Johannes, u. a. „Two years of pegvaliase in Germany: Experiences and best practice recommendations“. *Molecular Genetics And Metabolism*, Bd. 139, Nr. 1, April 2023, S. 107564. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2023.107564>.

Semler, Oliver, u. a. „Vosoritide Therapy in Children with Achondroplasia: Early Experience and Practical Considerations for Clinical Practice“. *Advances in Therapy*, Bd. 41, Nr. 1, Oktober 2023, S. 198–214. <https://doi.org/10.1007/s12325-023-02705-9>.

### **Pädiatrie (ziliäre Erkrankungen)**

Hjeij, Rim, u. a. „Pathogenic variants in CLXN encoding the outer dynein arm Al-Mutairi, Dalal A., u. a. „Mapping the Most Common Founder Variant in RSPH9 That Causes Primary Ciliary Dyskinesia in Multiple Consanguineous Families of Bedouin Arabs“. *Journal Of Clinical Medicine*, Bd. 12, Nr. 20, Oktober 2023, S. 6505. <https://doi.org/10.3390/jcm12206505>.

docking-associated calcium-binding protein calixin cause primary ciliary dyskinesia“. *Genetics in Medicine*, Bd. 25, Nr. 5, Januar 2023, S. 100798. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2023.100798>.

Raidt, Johanna, u. a. „Primary ciliary dyskinesia“. *La Presse Médicale*, Bd. 52, Nr. 3, Juli 2023, S. 104171. <https://doi.org/10.1016/j.lpm.2023.104171>.

Schramm, Andre, u. a. „Molecular defects in primary ciliary dyskinesia are associated with agenesis of the frontal and sphenoid paranasal sinuses and chronic rhinosinusitis“. *Frontiers in Molecular Biosciences*, Bd. 10, Oktober 2023, <https://doi.org/10.3389/fmolb.2023.1258374>.

Seidl, Carina, u. a. „Mucociliary Wnt signaling promotes cilia biogenesis and beating“. *Nature Communications*, Bd. 14, Nr. 1, März 2023, <https://doi.org/10.1038/s41467-023-36743-2>.