

Qualitätsbericht

A-Zentrum des „Mitteldeutschen Kompetenznetzes Seltene Erkrankungen“ (MKSE) – einer Kooperation der Universitätsklinik Magdeburg und Halle und des Städtischen Klinikums Dessau

Berichtszeitraum: 01.01. – 31.12.2023

Ärztlicher Leiter des MKSE
Prof. Dr. med. Klaus Mohnike

Erstellt von: Karola Zenker

Das in diesem Bericht aus Gründen der besseren Lesbarkeit gewählte generische Maskulinum bezieht sich zugleich auf die männliche, die weibliche und andere Geschlechteridentitäten.

Inhaltsverzeichnis

1 Darstellung des MKSE und seiner Netzwerkpartner	3
1.1 Übersicht	3
1.2 Organigramm des MKSE	3
1.3 Leistungen des MKSE.....	4
1.4 Betreuungspfad des MKSE	4
1.5 Vernetzung	5
2 Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben	7
2.1 Prüfung und Bewertung von Krankenakten anderer Leistungserbringer	7
2.2 Interdisziplinäre Fallkonferenzen	7
2.3 Fort- und Weiterbildungsangebote.....	7
2.4 Qualitätsverbessernde Maßnahmen	9
2.5 Telemedizinische Leistungen für andere Leistungserbringer.....	10
2.6 Registererstellung	10
2.7 Koordinatoren- und Lotsenfunktion	11
2.8 Öffentlich einsehbare Informationsplattform	11
2.9 Transitionskonzept	12
2.10 Informationsveranstaltungen.....	12
2.11 Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren	13
2.12 Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen	13
2.13 Leitlinien und Konsensuspapiere	13
2.14 Studien und Projekte zu Seltenen Erkrankungen	13
2.15 Wissenschaftliche Publikationen des Zentrums	16
3 Anhang – Auswahl von Publikationen 2023.....	17

1 Darstellung des MKSE und seiner Netzwerkpartner

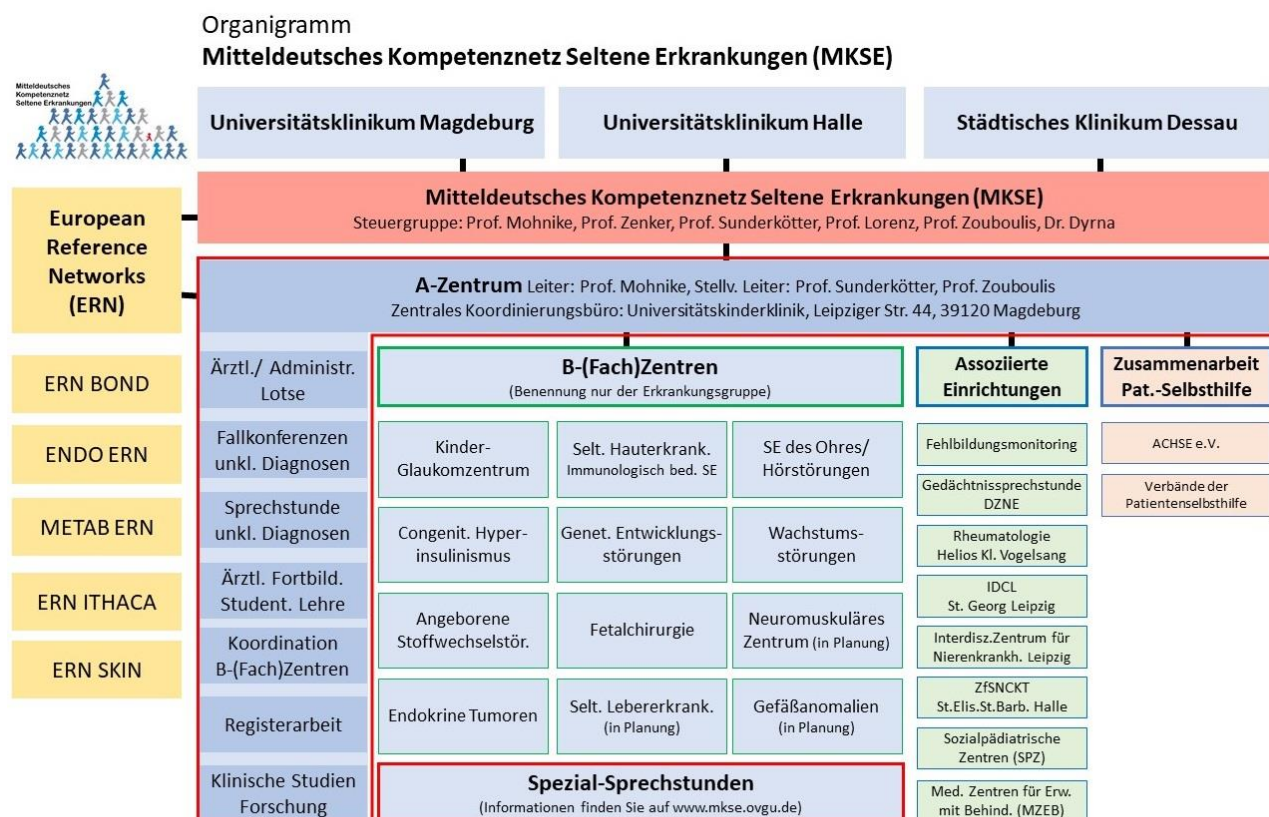
1.1 Übersicht

Das **Mitteldeutsche Kompetenznetz Seltene Erkrankungen (MKSE)** wurde 2014 gegründet. Es verbindet als standortübergreifendes **Kompetenznetz** die Universitätsklinik Magdeburg und Halle sowie das Städtische Klinikum Dessau. Dem MKSE sind derzeit acht Fachzentren (Typ B-Zentren) angeschlossen, weitere sind in Planung. Durch fachübergreifende Zusammenarbeit ermöglicht das MKSE eine Diagnosestellung und umfassende Versorgung bei rund 100 Seltenen Krankheitsbildern nach Vorgaben der NAMSE (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen).

Das MKSE bietet eine Anlaufstelle für Menschen mit Seltener Erkrankung, ihre behandelnden Ärztinnen und Ärzte, Menschen mit unklarer Diagnose sowie für die Patientenselbsthilfe. Die zentrale Koordinierungsstelle des MKSE befindet sich in der Universitätskinderklinik Magdeburg.

Die meisten Seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt. Mit der am Institut für Humangenetik durchgeführten medizinischen Exom-Sequenzierung steht dem MKSE ein modernes Werkzeug zur Verfügung, mit dem der Nachweis einer seltenen genetischen Erkrankung schneller und effizienter möglich ist.

1.2 Organigramm des MKSE



Abkürzungen: ACHSE: Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen; DZNE: Deutsches Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen, IDCL: ImmundefectCentrum Leipzig; MZEB: Mediz. Zentrum für Erwachsene mit Behinderungen; SE: Seltene Erkrankungen; ZFSNCKT: Zentrum für Seltene nephrologische Ciliopathien, Kanal- und Transporterenerkrankungen im Kindesalter

1.3 Leistungen des MKSE

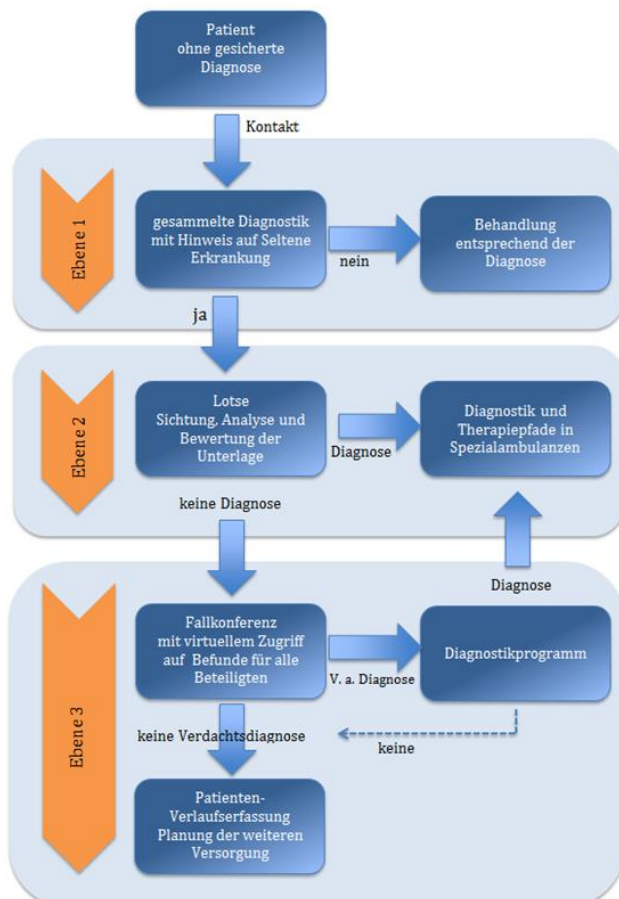
Zu den Leistungen des MKSE-A-Zentrums zählen:

- die Vermittlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen an Fachzentren (Lotsenfunktion)
- die Organisation von regelmäßigen interdisziplinären Fallkonferenzen zur Besprechung von Patienten mit unklaren Diagnosen
- die Beratung und Unterstützung von Ärztinnen und Ärzten bei der Betreuung von Menschen mit Seltener Erkrankung
- die Organisation von Fort- und Weiterbildungen für Ärzte, sowie Schulungen für und mit Patienten zu den an den B-(Fach)Zentren des MKSE betreuten Seltenen Erkrankungen
- Unterstützung für Jugendliche und junge Erwachsene mit Seltener Erkrankung beim Wechsel in die Erwachsenenmedizin (Transition).
- Durchführung einer interdisziplinären Sprechstunde (auch telemedizinisch) für Menschen mit unklarer Diagnose (nach vorheriger Terminabsprache und Fallsichtung)
- die Mitarbeit an Registern
- Koordination von Forschungstätigkeit

Ziel des MKSE ist es, die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Sachsen-Anhalt und darüber hinaus zu verbessern.

1.4 Betreuungspfad des MKSE

Folgendes Schaubild zeigt den **Betreuungspfad des MKSE**:



1.5 Vernetzung

Je weniger Menschen von einer bestimmten Seltenen Erkrankung betroffen sind, desto geringer ist die Verfügbarkeit von Wissen zu Diagnose und Therapiemöglichkeiten. Das MKSE stärkt daher die krankheitsspezifische Vernetzung mit anderen Fachzentren oder Krankenhäusern durch Kooperationen mit anderen Spezialisten für bestimmte Seltene Erkrankungen und befördert damit den wissenschaftlich-fachlichen Austausch.

So übernimmt das MKSE-A-Zentrum neben der Koordination der derzeit neun integrierten B-(Fach)Zentren auch **überregional besondere Aufgaben**. Dazu gehört – in enger Kooperation mit der Patientenselbsthilfe – die Koordination der Erkrankungsgruppe der **RASopathien** zwischen den entsprechenden Fachzentren an Universitätsklinik in Essen (Institut für Humangenetik), Düsseldorf (Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen), Göttingen (Zentrum für ungeklärte, angeborene Syndrome), Hamburg (Zentrum für mitochondriale Erkrankungen), Leipzig (Universitäres Zentrum für Seltene Erkrankungen Leipzig), Lübeck (Institut für Humangenetik). Weiterhin koordiniert das MKSE – auch hier in enger Kooperation mit der Patientenselbsthilfe – Aufgaben innerhalb des **Netzwerkes für Seltene Osteopathien (NetsOs)**.

Darüber hinaus ist das MKSE mit derzeit fünf seiner B-(Fach)Zentren zertifiziertes Mitglied in den ab 2017 von der Europäischen Union etablierten **Europäischen Referenz-Netzwerken/ERN** (**ERN BOND, METAB-ERN, ENDO ERN, ERN SKIN, ERN ITHACA**). Es handelt sich bei den ERN um virtuelle Netzwerke zu bestimmten seltenen Erkrankungsgruppen, deren Aufgabe es ist, medizinisches Fachpersonal mit Expertise zu bestimmten Seltene Erkrankungen in ganz Europa miteinander zu verbinden sowie den Austausch über komplexe oder seltene Krankheiten und Zustände zu fördern, die eine hochspezialisierte Behandlung und konzentriertes Wissen und Ressourcen erfordern. Die Zusammenarbeit der Netzwerkpartner findet in gemeinsamen Fallkonferenzen statt, in Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen, gemeinsamen Studien und Forschungsprojekten und der gemeinsamen Ausarbeitung von Leitlinien und Konsensuspapieren. Das MKSE-A-Zentrum unterstützt die teilnehmenden B-(Fach)Zentren bei den administrativen und dokumentarischen Anforderungen.

Für ausgewählte Erkrankungsgruppen wurde Mitwirkenden des MKSE die Leitungsposition innerhalb der Europäischen Referenznetzwerke verliehen: Herrn Prof. Christos Zouboulis, Chefarzt der Hochschulklinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie, Immunologischen Zentrum des Städtischen Klinikums Dessau und Stellv. Leiter des MKSE, wurde vom ERN SKIN die Leitung der Themengruppe **Hidradenitis suppurativa & related syndromes – Behçet – Degos** übertragen und mit der Koordination der Aktivitäten europäischer Zentren auf dem Gebiet der erworbenen immunologischen Erkrankungen des erwachsenen Alters ([ALLOCATE SKIN](#)) betraut. Frau Dr. Antje Redlich (Oberärztin der Onkologischen Station der Universitätskinderklinik Magdeburg und Stellv. Leiterin des B-Zentrums für Endokrine Tumoren ist seit Juni 2021 „[Pediatric Chair](#)“ (kinderärztliche Leiterin) für **Endokrine Tumordispositionssyndrome** des ENDO ERN.

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

Seit 2020 koordiniert das MKSE das **Netzwerk „verNETZt - für Seltene Erkrankungen“**, dieses Netzwerk hat folgende Ziele:

1. Die Vernetzung der Lotsen und Koordinatoren von Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) weiter auszubauen
2. Die fachliche Weiterbildung über medizinische und andere Inhalte zu Seltenen Erkrankungen
3. Die persönliche Weiterbildung, die Lotsen und Koordinatoren von ZSE in ihrer Tätigkeit unterstützt.

2023 fand im Rahmen dieses Netzwerkes unter der Leitung des MKSE die **4. Lotsenschulung "verNETZt - für Seltene Erkrankungen"** statt. Weitere

Informationen: http://www.mkse.ovgu.de/Lotsenschulung_verNETZt_fuer_Seltene_Erkrankungen_2023.html

Des Weiteren wurde durch das MKSE-A-Zentrum ein regelmäßiger Austausch der Lotsen und Koordinatoren der Zentren für Seltene Erkrankungen ins Leben gerufen. Termine der Lotsentreffen im Jahr 2023 waren wie folgt: 27.01.2023, 24.03.2023, 26.05.2023, 25.08.2023, 24.11.2023

2 Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben

Die in 2021 durchgeführten besonderen Aufgaben werden im Folgenden aufgeführt:

2.1 Prüfung und Bewertung von Krankenakten anderer Leistungserbringer

Das MKSE-A-Zentrum unterstützt andere Leistungserbringer durch die interdisziplinäre Expertise bei der Prüfung und Bewertung von Patientendaten und vermittelt Behandlungsempfehlungen. Das Zentrum prüft Patientenvorbefunde, koordiniert eine strukturierte Diagnostik und Versorgung, vermittelt Patienten bei Bedarf zu anderen Zentren für Seltene Erkrankung, kümmert sich um eine strukturierte Nachbetreuung der Patienten, auch bei weiterhin unklarer Diagnose und erfasst sämtliche Fälle in einer Telemedizinakte.

Im Jahr 2023 wurden 113 Patientenakten externer Patienten durch das A-Zentrum des MKSE geprüft und bewertet.

2.2 Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Die Erstdiagnose einer seltenen Erkrankung erfolgt zumeist in einem Zentrum mit besonderer Expertise in der Diagnostik Seltener Erkrankungen – den Zentren für Seltene Erkrankungen. Die langfristige Betreuung der Patienten erfolgt hingegen in der Regel in der Zusammenarbeit von Zentren mit wohnortnahen Versorgungseinrichtungen. Das MKSE unterstützt andere Krankenhäuser, Niedergelassene Ärzte sowie Sozialpädiatrische Zentren (SPZ) und Zentren für Erwachsene mit Behinderung (MZE), und weitere Einrichtungen, welche die regelhafte wohnortnahe Versorgung der Patienten übernehmen, durch Beratungsleistungen und Fallkonferenzen. Die interdisziplinären Fallkonferenzen sind zusammengesetzt aus Fachärzten verschiedener Fachrichtungen (u.a. Humangenetik, Kinderheilkunde, Neurologie, Gastroenterologie, Rheumatologie) und sind nicht als Konsiliarleistung abrechenbar.

Das MKSE-A-Zentrum führt wöchentlich Fallkonferenzen durch zu Patienten, die mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung, aber unklarer Diagnose ans MKSE überwiesen wurden. Ein Teil dieser Fallkonferenzen erfolgt mit Beteiligung von Vertretern der MKSE-B-Zentren, diese werden regelmäßig bei der Ärztekammer Sachsen-Anhalt angemeldet und von dieser als Fortbildungsveranstaltungen zertifiziert (in 2023: 17 Fallkonferenzen). Weitere Fallkonferenzen werden durch Vertreter der B-Zentren durchgeführt, auch zentrenübergreifend, für stationäre und ambulante Patienten anderer Kliniken, auf nationaler und internationaler Ebene.

Im Jahr 2023 haben knapp 60 dieser Fallkonferenzen für externe stationäre Patienten stattgefunden.

2.3 Fort- und Weiterbildungsangebote

Seltene Erkrankungen sind eine heterogene Gruppe von komplexen Erkrankungen, die eine interdisziplinäre Zusammenarbeit erforderlich machen. Ein entscheidender Pfeiler zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind daher regelmäßig stattfindende und fächerübergreifende Fortbildungen und Weiterbildungen für medizinische Mitarbeiter. Die kostenfreien Fort- und Weiterbildungen des MKSE-A-Zentrums für Mitarbeiter anderer Krankenhäuser,

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

Arztpraxen und Zentren sind z.T. auf der Website des MKSE veröffentlicht.
(<http://www.mkse.ovgu.de/Aktuelles/Fortbildungen+und+Fallkonferenzen/Archiv.html>)

Fortbildungen des MKSE-A-Zentrums gemeinsam mit B-Zentren	
21./22.04.2023	EAF Advances in Achondroplasia 2023
14./15.09.2023	4. Lotsenschulung "verNETzt - für Seltene Erkrankungen" (hybrid)
Referate durch Mitarbeiter der UMMD/ MKSE auf Fortbildungsveranstaltungen	
28.01.2023	Webinar_Medizin für Menschen mit intellektueller Beeinträchtigung oder mehrfacher Behinderung
17.03.2023	Fortbildung Klinikum Bamberg („Rationale humangenetische Diagnostik in der Pädiatrie“)
24./25.03.2023	32. Jahrestagung der Mitteldeutschen Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Endokrinologie (MAPE 2023)
12.-15.04.2023	CHOP-HI Conference + Family conference
26.04.2023	Herausforderungen in der Medizinischen Versorgung von Menschen mit Behinderungen
05/06.05.2023	12. Forum Endokrinologie Darmstadt („Mensch oder Maschine? „Face to Gene““)
12.06.2023	ESHG 2023, Glasgow („RASopathies: clinical manifestations and therapy“)
17.06.2023	49. Jahrestagung der Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin („Bedeutung der RASopathie-assoziierten angeborenen Lymphgefäßerkrankungen im Vergleich zu anderen genetischen Störungen“)
28.06.2023	55th Annual Meeting of the European Pancreatic Club (EPC) (“Molecular and clinical aspects of Johanson-Blizzard syndrome“)
18.-20.07.2023	EURAS Kick-off Meeting
21.-23.07.2023	8th International RASopathies Symposium: Expanding Research and Care Practice through Global Collaboration and Advocacy 2023_Denver (“uilding and maintaining multinational rare disease networks/ collaborations“)
13.09.2023	Fortbildung im AZESE („NF1-RASopathien“)
15.09.2023	MZEB Kongress (“Genetische Diagnostik im MZEB“)
13.10.2023	5. DiGGefa-Tagung (Genetische Grundlagen von vaskulären Malformationen)
8.12.2023	5. Internationales Symposium Uro-Onkologie („Why the Y? Humangenetik als Schlüssel in der Uroonkologie“)

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

Zusätzlich ist das A-Zentrum des MKSE an der Erarbeitung von Lehrinhalten für Medizinstudierende beteiligt, um Wissen um Seltene Erkrankungen stärker in die Lehre einzubinden.

2.4 Qualitätsverbessernde Maßnahmen

Das Ziel von Zentren für Seltene Erkrankungen ist es, durch geeignete Strukturen, Prozesse und Maßnahmen die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen kontinuierlich zu verbessern. Konkret geht es um:

1. Die Beschleunigung der Diagnosestellung von Patienten mit unklaren Krankheitsbildern oder Therapieverläufen, die häufig eine langjährige Odyssee hinter sich haben, mit dem Resultat einer verzögerten Therapie, unnötigen und kostenintensiven diagnostischen Verfahren sowie der Unsicherheit hinsichtlich der Prognose.
2. Die Verbesserung der Aus- und Fortbildung von Ärzten, beginnend im Medizinstudium, hinsichtlich der bereits vorhandenen innovativen diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten sowie der Herangehensweise bei unklaren Fällen und in der Präzisionsmedizin.
3. Die Bereitstellung einer breiten interdisziplinären und multiprofessionellen Expertise, einschließlich spezifischer psychosozialer Versorgungskonzepte, um eine angemessene und umfassende Versorgung auch bei einer Seltenen Erkrankung mit kleinen Fallzahlen zu gewährleisten.
4. Bessere Information im Gesundheitssystem und in der Öffentlichkeit über die Seltenen Erkrankungen.

Dies soll zu einer Qualitätsverbesserung der Versorgung und Verbesserung des Gesamtversorgungssystems führen. Als Maßnahmen wurden die interne, regionale, nationale und internationale Netzbildung, die Bildung interdisziplinärer und multiprofessioneller Expertenteams, die Förderung der Ausbildung und Kommunikation festgelegt. Wo möglich, liegen evidenzbasierte Leitlinien der Versorgung zugrunde oder werden in den Expertennetzwerken ausgearbeitet.

Die Umsetzung von qualitätsverbessernden Maßnahmen erfolgt im Rahmen regelmäßiger Qualitätszirkel, welche die Ergebnisse der Arbeit des MKSE und seiner Netzwerkpartner bewerten und daraus geeignete Verbesserungsmaßnahmen identifizieren, diese gemeinsam beschließen und umsetzen.

Beispiele der Qualitätssicherung und -verbesserung im MKSE (2023)		
Betrachteter Prozess	Qualitätsziel	Maßnahmen
Das Wissen zu Seltenen Erkrankungen zu den regionalen Versorgern tragen	Bekanntheitsgrad des MKSE bei Niedergelassenen Ärzten und Krankenhäusern im Mitteldeutschen Raum erhöhen, diese sollen sich bei unklarer Diagnose oder V.a. SE ans MKSE wenden	Fortbildungen, gezielte Werbung in Fachzeitschriften (Ärztekammer)
B-Zentren - bislang nur unzureichende Darstellung auf der MKSE-Webseite	B-Zentren - auf MKSE-Webseite unterbringen, Daten aktuell halten	Beispiel-Fachzentrum eingerichtet (ZfE), Offen: Anpassung der

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

		Webseiten für die übrigen Fachzentren
Optimierung von zentrenübergreifenden Fallkonferenzen	Verbesserte Fallaufbereitung und Dokumentation	Einführung und Nutzung von KONSIL-SE für alle Fallkonferenzen: in 2022 wurden die vertraglichen Vorbereitungen dafür getroffen; in 2023 erfolgte die Einführung, die flächendeckende Nutzung in den B-Zentren muss noch implementiert werden
Einführen von Confluence	Vereinfachung des Zugriffs auf Dokumente innerhalb des MKSE (A-Zentrum und B-Zentren) und damit auch Vermeidung von Doppelstrukturen	Vertrautmachen mit der Nutzung von Confluence und Schulung des MKSE-Teams

2.5 Telemedizinische Leistungen für andere Leistungserbringer

Das MKSE erbringt regelmäßig telemedizinische Leistungen für andere Krankenhäuser oder Niedergelassene Ärzte. Die verbesserte Dokumentation dieser Leistungen wird im Rahmen des Qualitätsmanagements zu lösen sein.

2.6 Registererstellung

Das A-Zentrum ist am Aufbau folgender europäischen Register beteiligt:

Projektname	EuRR-Bone
Projektförderung durch	Europäische Kommission, Consumers, Health, Agriculture and Food Executive Agency (CHAFAEA)
Projektinformation	https://doi.org/10.1016/j.bonr.2020.100318
Projektbeteiligung des MKSE	Einrichtung eines zentralen Registers für alle seltenen Knochen- und Mineralstoffwechselstörungen, das einen Kerndatensatz umfasst und auf dem bereits von und in Zusammenarbeit mit EuRRECa erstellten Datenmodell und deren IT-Infrastruktur aufbaut. Einrichtung von vier krankheitsspezifischen Modulen (Disease Specific Modules) für FD/MAS, OI, seltene Hypophosphatämie und Achondroplasie, die detailliertere genetische, klinische und patientenbezogene Ergebnisdaten erfassen, so dass der Ansatz auf andere seltene Knochen- und Kalziumerkrankungen übertragbar ist.
Projektlaufzeit	04/2020 bis 03/2023
Webseite	https://eur-bone.com

Projektname	EURAS/ PATRAS-Register/ PATRE-Registry
Projektförderung durch	Europäische Kommission, Horizon Europe
Projektinformation	Ziele des Europäischen Netzwerks für neuronale RASopathien EURAS sind die Ermöglichung einer frühzeitigen genauen Diagnose sowie die Entwicklung wirksamer neuer Therapien und eines operativen Krankheitsmanagements für RASopathien sowie die Einrichtung eines länderübergreifenden Patientenregisters.
Projektbeteiligung des MKSE	Mitwirkung bei der Einrichtung eines PATientenregisters für RASopathien (PATRAS)/ PATient based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies (PATRE). Die Daten des Registers werden zur Identifizierung signifikanter Genotyp-Phänotyp-Korrelationen für die Stratifizierung von Patientenkohorten und zur besseren Überwachung von Krankheits- und Behandlungsergebnissen verwendet (WP2). Das Fachzentrum für genetisch bedingte Entwicklungsstörungen (ZfE) des MKSE wird das CFC/Costello/Noonan-Syndrom-Register (PATRAS B) leiten.
Projektlaufzeit	06/2023 – 05/2027
Webseite	https://www.euras-project.eu/

Des Weiteren ist das A-Zentrum beteiligt am Aufbau eines **Achondroplasie-Moduls** innerhalb des **CrescNet-Wachstumsregisters** sowie am Projekt **Maximizing the Utility of HIGR (MaxHIGR)** – einem Projekt zur Optimierung der Datenqualität bei der Erfassung von Patientendaten in das **HI Global Registry (HIGR)** für Patienten mit Congenitalem Hyperinsulinismus <https://congenitalhi.org/higlobalregistry/>

Die B-(Fach)Zentren des MKSE führen darüber hinaus weitere Register für Seltene Erkrankungen oder melden an diese. Hervorzuheben sind die von Prof. C. Zouboulis' Team koordinierten Register **European Registry for Hidradenitis Suppurativa**, siehe die Publikation <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33135255/>, das **Deutsche Register Morbus Adamantiades-Behçet** (www.behcet.de) und das **Register für Papulosis atrophicans Köhlmeier-Degos**.

Zudem ist das A-Zentrum des MKSE an der Universitätskinderklinik Magdeburg an der Koordination, Eingabe und Auswertung verschiedener Registerstudien beteiligt.

2.7 Koordinatoren- und Lotsenfunktion

Die Koordination zwischen den B-(Fach)Zentren innerhalb des MKSE-A-Zentrums sowie außerhalb zu anderen ZSE-A-Zentren bzw. anderen B-(Fach)Zentren oder anderen Mitgliedern des Europäischen Referenznetzwerkes wird durch den Koordinator geleistet.

Patienten werden durch zwei ärztliche und eine administrative (nicht-ärztliche) Lotsin zu den entsprechenden Versorgungseinrichtungen bundesweit vermittelt oder in die Versorgungsstruktur des A-Zentrums aufgenommen.

2.8 Öffentlich einsehbare Informationsplattform

Das MKSE-A-Zentrum bietet eine übersichtliche und laufend aktualisierte Informationsplattform über seine Webseite www.mkse-ovgu.de. Des Weiteren ist

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

das Zentrum auf einer webbasierten, öffentlich einsehbaren Informationsplattform, die einen bundesweiten Überblick über Versorgungsmöglichkeiten und Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit seltenen Erkrankungen bietet, registriert und dargestellt (Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen www.se-atlas.de). Eine regelmäßige Qualitätssicherung der Daten wird durchgeführt.

2.9 Transitionskonzept

Ein Transitionskonzept zum geplanten Übergang von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin unter Berücksichtigung von Entwicklungszustand, Krankheitslast und Unterstützungsbedarf der Patienten befindet sich in der Entwicklung.

2.10 Informationsveranstaltungen

Das MKSE war in 2023 an folgenden Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen beteiligt:

Datum Infoveranstaltung	Titel
21.01.2023	Patienteninformationstag: Hypertrophe Kardiomyopathie bei RASopathien
23.02.2023	LOUDRARE Online Festival 2023
04.03.2023	Tag der Seltenen Erkrankungen (online), organisiert vom Dessauer Standort des MKSE
11.03.2023	Noonan-Kinder e.V. besucht Uniklinikum Magdeburg
03.06.2023	Tag der Seltenen Erkrankungen (Präsenz), organisiert vom Dessauer Standort des MKSE
18./19.05.2023	Kleinwuchsforum des BKMf („Medikamentöse Behandlung von Achondroplasie und anderen Kleinwuchsformen“/ „Grundlagen der Genetik: Vererbung, Mutationen, Auswirkungen, Familienplanung“)
20.05.2023	CFC-Syndrom e.V. - Jahrestreffen, Schlosshotel Behringen
23.09.2023	Costello-Treffen, Leipzig
12./13.09.2023	Elternseminar BKMf e.V., Rhön Park Hotel
15./16.09.2023	Noonan-Kinder e.V. Deutschland, Jahrestreffen, Biedenkopf
23.11.2023	Runder Tisch Seltene Erkrankungen (Online), organisiert vom Dessauer Standort des MKSE

Diese Veranstaltungen dienen dazu, Betroffenen medizinisch-fachliche Informationen zu ihrer Erkrankung zu geben.

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

2.1.1 Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren

Einen strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge führt das A-Zentrum des MKSE regelmäßig mit folgenden Organisationen und Netzwerkpartnern:

- **AG ZSE** (28.04.2023/ 06.11.2023 – seit dem 06.11.2023 ist unsere Ärztliche Lotsin Dr. Katharina Schubert im Vorstand der AG ZSE aktiv)
- **NAKSE**, Konferenz der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V., Online, (28./29.09.2023)

2.1.2 Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Im Jahr 2023 wurde bei 65% der Patienten, die vorstellig wurden, eine genetische Diagnostik veranlasst. Bei 35% der Fälle konnte eine Diagnose gestellt werden.

2.1.3 Leitlinien und Konsensuspapiere

Aktive Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren, in Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe, sowie internationale Vernetzung mit anderen Experten- und Referenzzentren ist durch das MKSE-A-Zentrum und seine Fachzentren gewährleistet, Beispiele für Arbeiten in 2023:

B-Zentrum für	Titel
...Wachstumsstörungen	International Guidelines for the Diagnosis and Management of Hyperinsulinism. De Leon DD, Arnoux JB, Banerjee I, Bergada I, Bhatti T, Conwell LS, Fu J, Flanagan SE, Gillis D, Meissner T, Mohnike K, Pasquini TLS, Shah P, Stanley CA, Vella A, Yorifuji T, Thornton PS. Horm Res Paediatr. 2024;97(3):279-298. doi: 10.1159/000531766. Epub 2023 Jul 14. PMID: 37454648 Free PMC article. Review.
	European Achondroplasia Forum guiding principles for the detection and management of foramen magnum stenosis. Irving M, AlSayed M, Arundel P, Baujat G, Ben-Omran T, Boero S, Cormier-Daire V, Fredwall S, Guillen-Navarro E, Hoyer-Kuhn H, Kunkel P, Lampe C, Maghnie M, Mohnike K, Mortier G, Sousa SB. Orphanet J Rare Dis. 2023 Jul 27;18(1):219. doi: 10.1186/s13023-023-02795-2. PMID: 37501185 Free PMC article.

2.1.4 Studien und Projekte zu Seltenen Erkrankungen

Das MKSE-A-Zentrum war Konsortialpartner bei einer durch den Innovationsausschuss beim Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) geförderten Versorgungsstudie zu Seltenen Erkrankungen: **ZSE DUO - Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für seltene Erkrankungen - Vier Augen sehen mehr als zwei..** Im November 2023 ist dazu eine weitere Publikation erschienen.

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

Projektname	ZSE DUO
Projektförderung durch	Innovationsfond des G-BA, #01NVF17031
Projektbeteiligung des MKSE	Das MKSE war eines der 11 beteiligten Studienzentren.
Ziel des Projekts	...war es herauszufinden, ob sich eine duale Lotsenstruktur – mit jeweils einem Spezialisten für körperliche und für psychiatrisch-psychosomatische Erkrankungen – positiv auf die Diagnosefindung und Versorgung von Menschen mit dem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung auswirkt. Im Rahmen des Projekts ZSE-DUO w eine neue Versorgungsform etabliert und getestet. Die Erfahrungen aus dem Projekt sollen zudem als Modell für andere Versorgungsstrukturen dienen, bei denen eine komplexe Symptomatik die zeitgleiche Betreuung durch Ärzte unterschiedlicher Fachrichtungen sinnvoll erscheinen lässt. Dies ist beispielsweise bei Schmerzpatienten der Fall.
Projektlaufzeit	10/2018 bis 09/2022
Publikation (2022)	Dual guidance structure for evaluation of patients with unclear diagnosis in centers for rare diseases (ZSE-DUO): study protocol for a controlled multi-center cohort study. Hebestreit H, Zeidler C, Schippers C, de Zwaan M, Deckert J, Heuschmann P, Krauth C, Bullinger M, Berger A, Berneburg M, Brandstetter L, Deibele A, Dieris-Hirche J, Graessner H, Gündel H, Herpertz S, Heuft G, Lapstich AM, Lücke T, Maisch T, Mundlos C, Petermann-Meyer A, Müller S, Ott S, Pfister L, Quitmann J, Romanos M, Rutsch F, Schaubert K, Schubert K, Schulz JB, Schweiger S, Tüscher O, Ungethüm K, Wagner TOF, Haas K; ZSE-DUO working group. Orphanet J Rare Dis. 2022 Feb 14;17(1):47. doi: 10.1186/s13023-022-02176-1. PMID: 35164804 Free PMC article.
Publikation (2023)	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. Hebestreit H, Lapstich AM, Brandstetter L, Krauth C, Deckert J, Haas K, Pfister L, Witt S, Schippers C, Dieris-Hirche J, Maisch T, Tüscher O, Bârlescu L, Berger A, Berneburg M, Britz V, Deibele A, Graeßner H, Gündel H, Heuft G, Lücke T, Mundlos C, Quitmann J, Rutsch F, Schubert K, Schulz JB, Schweiger S, Zeidler C, Zeltner L, de Zwaan M; ZSE-DUO Working Group. EClinicalMedicine. 2023 Oct 6;65:102260. doi: 10.1016/j.eclinm.2023.102260. eCollection 2023 Nov. PMID: 37855024 Free PMC article.

Des Weiteren nimmt das MKSE-A-Zentrum an von der Europäischen Union geförderten Projekten teil (siehe auch Punkt 2.6):

Projektname	METAB ERN e-CONNECT
Projektförderung durch	Innovation and Networks Executive Agency (INEA), Connecting Europe Facility (CEF), #2020-EU-IA-0158
Projektbeteiligung des MKSE	Im Aufgabenbereich des MKSE geht es um die Unterstützung der ERN-Entwicklung des Netzwerkes METAB ERN (Europäisches Referenznetzwerk für seltene angeborene Stoffwechselerkrankungen) und

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

	Unterstützung der Implementierung der ERN-Register (CrescNet) durch deren Befüllung mit relevanten klinischen Fällen. Eines der Ziele ist die Entwicklung und anschließende Ergänzung des Registers mit fünf der sieben Datensatzelemente, eines für jedes Teilnetz (SNW), die zur Abdeckung aller IMDs (Inherited Metabolic Diseases/ Angeborene Stoffwechselerkrankungen) erforderlich sind. In Anbetracht der Komplexität des gesamten IMD-Bereichs hat MetabERN die IMDs in sieben verschiedene krankheitsspezifische Untergruppen eingeteilt, die sich nach dem jeweiligen gestörten Stoffwechsel richten. Innerhalb dieser sieben IMD-Gruppen arbeiten hochspezialisierte Expertengruppen in sieben Subnetzen (SNWs) zusammen: - Störungen im Zusammenhang mit Aminosäuren und organischen Säuren; - Störungen des Pyruvat-Stoffwechsels, Defekte im Krebs-Zyklus, Störungen der mitochondrialen oxidativen Phosphorylierung, Störungen des Thiamintransports und -stoffwechsels; - Störungen der Kohlenhydrat- und Fettsäureoxidation sowie der Ketonkörper; - Lysosomale Störungen; - Peroxisomale und lipidbezogene Störungen; - Angeborene Störungen der Glykosylierung und Störungen des intrazellulären Trafficking; - Störungen der Neuromodulatoren und kleinen Moleküle. Dieses Projekt schließt an das Vorgängerprojekt Connect METAB ERN“, in dessen Rahmen das MKSE-die von METAB ERN initiierte, von der EU geförderte) mitgewirkt hat an der Erstellung und Implementierung von Minimal-Data-Sets für bestimmte Stoffwechselerkrankungen zur effizienteren Nutzung des CPMS (Clinical Patient Management System).
Projektlaufzeit	09/2021 bis 02/2023

Projektname	Metab ERN PROM/ POINTED
Projektförderung durch	EU4Health Programme, EU4H-2022-ERN-IBA
Projektbeteiligung des MKSE	Bereitstellung und Evaluierung von krankheitsspezifischen Patient Related Outcome Measures (=PROMS) bzw. Patient Related Experience Measures (=PREMS)
Projektlaufzeit	03/2023 – 08/2023

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

Projektname	EURAS/ PATRAS-Register/ PATRE-Registry
Projektförderung durch	Europäische Kommission, Horizon Europe
Projektinformation	Ziele des Europäischen Netzwerks für neuronale RASopathien EURAS sind die Ermöglichung einer frühzeitigen genauen Diagnose sowie die Entwicklung wirksamer neuer Therapien und eines operativen Krankheitsmanagements für RASopathien sowie die Einrichtung eines länderübergreifenden Patientenregisters.
Projektbeteiligung des MKSE	Mitwirkung bei der Einrichtung eines PATientenregisters für RASopathien (PATRAS)/ PATient based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies (PATRE). Die Daten des Registers werden zur Identifizierung signifikanter Genotyp-Phänotyp-Korrelationen für die Stratifizierung von Patientenkohorten und zur besseren Überwachung von Krankheits- und Behandlungsergebnissen verwendet (WP2). Das Fachzentrum für genetisch bedingte Entwicklungsstörungen (ZfE) des MKSE wird das CFC/Costello/Noonan-Syndrom-Register (PATRAS B) leiten.
Projektlaufzeit	06/2023 – 05/2027
Webseite	https://www.euras-project.eu/

Darüber hinaus wurden im Jahr 2023 von den B-Zentren des MKSE, teilweise mit Unterstützung des MKSE-A-Zentrums, folgende Studien durchgeführt:

Indikationsbereich/ (Protocol-Nr.)	EudraCT-Nr./ NCT
Achondroplasie/ (111-302)*	2017-002404-28
Congenital Hyperinsulinism/ (ZP4207-17106)	2017-004546-15
Congenital Hyperinsulinism (HM-GCG-201)	2021-000508-39
Exome sequencing in clinically phenotyped patients with Hidradenitis suppurativa (Laufzeit 2021-24)	
Hidradenitis suppurativa genomics: Decoding pathogenesis as requirement for targeted treatment (Laufzeit 2021-23)	

* Im August 2021 wurde mit VOXZOGO® (vosoritide) eine **medikamentöse Therapie der Achondroplasie**, einer ausgeprägten Kleinwuchsform mit Dysproportion, europaweit zugelassen. Damit wurde es erstmal möglich, ab einem Lebensalter von 2 Jahren auch diesen Kindern eine kausale Therapie zur Verfügung zu stellen. Unser **Magdeburger Zentrum für angeborene Skelettsystemerkrankungen** war eines der internationalen Studienzentren.

2.15 Wissenschaftliche Publikationen des Zentrums

Eine Auswahl der Publikation der Fachzentren des MKSE sind im **Anhang – Auswahl von Publikationen** aufgelistet.

3 Anhang – Auswahl von Publikationen 2023

1. [International Guidelines for the Diagnosis and Management of Hyperinsulinism.](#)
De Leon DD, Arnoux JB, Banerjee I, Bergada I, Bhatti T, Conwell LS, Fu J, Flanagan SE, Gillis D, Meissner T, Mohnike K, Pasquini TLS, Shah P, Stanley CA, Vella A, Yorifuji T, Thornton PS.
Horm Res Paediatr. 2024;97(3):279-298. doi: 10.1159/000531766. Epub 2023 Jul 14.
PMID: 37454648 **Free PMC article.** Review.
2. [Aberrant phase separation and nucleolar dysfunction in rare genetic diseases.](#)
Mensah MA, Niskanen H, Magalhaes AP, Basu S, Kircher M, Sczakiel HL, Reiter AMV, Elsner J, Meinecke P, Biskup S, Chung BHY, Dombrowsky G, Eckmann-Scholz C, Hitz MP, Hoischen A, Holterhus PM, Hülsemann W, Kahrizi K, Kalscheuer VM, Kan A, Krumbiegel M, Kurth I, Leubner J, Longardt AC, Moritz JD, Najmabadi H, Skipalova K, Snijders Blok L, Tzschach A, Wiedersberg E, Zenker M, Garcia-Cabau C, Buschow R, Salvatella X, Kraushar ML, Mundlos S, Caliebe A, Spielmann M, Horn D, Hnisz D.
Nature. 2023 Feb;614(7948):564-571. doi: 10.1038/s41586-022-05682-1. Epub 2023 Feb 8.
PMID: 36755093 **Free PMC article.**
3. [Editorial: The problem of childhood hypoglycaemia.](#)
Banerjee I, Mohnike K.
Front Endocrinol (Lausanne). 2023 May 22;14:1211933. doi: 10.3389/fendo.2023.1211933. eCollection 2023.
PMID: 37284219 **Free PMC article.** No abstract available.
4. [Syndromic forms of congenital hyperinsulinism.](#)
Zenker M, Mohnike K, Palm K.
Front Endocrinol (Lausanne). 2023 Mar 30;14:1013874. doi: 10.3389/fendo.2023.1013874. eCollection 2023.
PMID: 37065762 **Free PMC article.** Review.
5. [Parents' Experience of Administering Vosoritide: A Daily Injectible for Children with Achondroplasia.](#)
NiMhurchadha S, Butler K, Argent R, Palm K, Baujat G, Cormier-Daire V, Mohnike K.
Adv Ther. 2023 May;40(5):2457-2470. doi: 10.1007/s12325-023-02496-z. Epub 2023 Apr 5.
PMID: 37017912 **Free PMC article.**
6. [Molecular and cellular evidence for the impact of a hypertrophic cardiomyopathy-associated RAF1 variant on the structure and function of contractile machinery in bioartificial cardiac tissues.](#)
Nakhaei-Rad S, Haghighi F, Bazgir F, Dahlmann J, Busley AV, Buchholzer M, Kleemann K, Schänzer A, Borchardt A, Hahn A, Kötter S, Schanze D, Anand R, Funk F, Kronenbitter AV, Scheller J, Piekorz RP, Reichert AS, Volleth M, Wolf MJ, Cirstea IC, Gelb BD, Tartaglia M, Schmitt JP, Krüger M, Kutschka I, Cyganek L, Zenker M, Kensah G, Ahmadian MR.
Commun Biol. 2023 Jun 21;6(1):657. doi: 10.1038/s42003-023-05013-8.
PMID: 37344639 **Free PMC article.**
7. [Editorial: Endocrine aspects of Noonan syndrome and related syndromes.](#)
Radetti G, Edouard T, Mazzanti L, Tartaglia M, Zenker M.
Front Endocrinol (Lausanne). 2023 Jan 5;13:1127686. doi: 10.3389/fendo.2022.1127686. eCollection 2022.
PMID: 36686494 **Free PMC article.** No abstract available.
8. [Bifidobacteria shape antimicrobial T-helper cell responses during infancy and adulthood.](#)
Vogel K, Arra A, Lingel H, Bretschneider D, Prätsch F, Schanze D, Zenker M, Balk S, Bruder D, Geffers R, Hachenberg T, Arens C, Brunner-Weinzierl MC.
Nat Commun. 2023 Sep 23;14(1):5943. doi: 10.1038/s41467-023-41630-x.
PMID: 37741816 **Free PMC article.**
9. [The 8th International RASopathies Symposium: Expanding research and care practice through global collaboration and advocacy.](#)

- Pierpont EI, Bennett AM, Schoyer L, Stronach B, Anschutz A, Borrie SC, Briggs B, Burkitt-Wright E, Castel P, Cirstea IC, Draaisma F, Ellis M, Fear VS, Frone MN, Flex E, Gelb BD, Green T, Gripp KW, Khoshkhoo S, Kieran MW, Kleemann K, Klein-Tasman BP, Kontaridis MI, Kruszka P, Leoni C, Liu CZ, Merchant N, Magoulas PL, Moertel C, Prada CE, Rauen KA, Roelofs R, Rossignol R, Sevilla C, Sevilla G, Sheedy R, Stieglitz E, Sun D, Tiemens D, White F, Wingbermhle E, Wolf C, Zenker M, Andelfinger G.
Am J Med Genet A. 2024 Apr;194(4):e63477. doi: 10.1002/ajmg.a.63477. Epub 2023 Nov 15.
PMID: 37969032
10. [Real-world evidence in achondroplasia: considerations for a standardized data set.](#)
Alanay Y, Mohnike K, Nilsson O, Alves I, AlSayed M, Appelman-Dijkstra NM, Baujat G, Ben-Omran T, Breyer S, Cormier-Daire V, Gregersen PA, Guillén-Navarro E, Högl W, Maghnie M, Mukherjee S, Cohen S, Pimenta J, Selicorni A, Semler JO, Sigaudy S, Popkov D, Sabir I, Noval S, Sessa M, Irving M.
Orphanet J Rare Dis. 2023 Jun 26;18(1):166. doi: 10.1186/s13023-023-02755-w.
PMID: 37365619 **Free PMC article.**
 11. [Vosoritide Therapy in Children with Achondroplasia: Early Experience and Practical Considerations for Clinical Practice.](#)
Semler O, Cormier-Daire V, Lausch E, Bober MB, Carroll R, Sousa SB, Deyle D, Faden M, Hartmann G, Huser AJ, Legare JM, Mohnike K, Rohrer TR, Rutsch F, Smith P, Travessa AM, Verardo A, White KK, Wilcox WR, Hoover-Fong J.
Adv Ther. 2024 Jan;41(1):198-214. doi: 10.1007/s12325-023-02705-9. Epub 2023 Oct 26.
PMID: 37882884 **Free PMC article.**
 12. [Lifetime impact of achondroplasia study in Europe \(LIAISE\): findings from a multinational observational study.](#)
Maghnie M, Semler O, Guillen-Navarro E, Selicorni A, Heath KE, Haeusler G, Hagenäs L, Merker A, Leiva-Gea A, González VL, Raimann A, Rehberg M, Santos-Simarro F, Ertl DA, Gregersen PA, Onesimo R, Landfeldt E, Jarrett J, Quinn J, Rowell R, Pimenta J, Cohen S, Butt T, Shediak R, Mukherjee S, Mohnike K.
Orphanet J Rare Dis. 2023 Mar 15;18(1):56. doi: 10.1186/s13023-023-02652-2.
PMID: 36922864 **Free PMC article.**
 13. [European Achondroplasia Forum guiding principles for the detection and management of foramen magnum stenosis.](#)
Irving M, AlSayed M, Arundel P, Baujat G, Ben-Omran T, Boero S, Cormier-Daire V, Fredwall S, Guillen-Navarro E, Hoyer-Kuhn H, Kunkel P, Lampe C, Maghnie M, Mohnike K, Mortier G, Sousa SB.
Orphanet J Rare Dis. 2023 Jul 27;18(1):219. doi: 10.1186/s13023-023-02795-2.
PMID: 37501185 **Free PMC article.**
 14. [C-terminal variants in CDC42 drive type I interferon-dependent autoinflammation in NOCARH syndrome reversible by ruxolitinib.](#)
Kapp FG, Kretschmer S, Beckmann CCA, Wäscher L, Molitor A, Carapito R, Schubert M, Lucas N, Conrad S, Poignant S, Isidor B, Rohlf M, Kisaarslan AP, Schanze D, Zenker M, Schmitt-Graeff A, Strahm B, Peters A, Yoshimi A, Driever W, Zillinger T, Günther C, Maharana S, Guan K, Klein C, Ehl S, Niemeyer CM, Unal E, Bahram S, Hauck F, Lee-Kirsch MA, Speckmann C.
Clin Immunol. 2023 Nov;256:109777. doi: 10.1016/j.clim.2023.109777. Epub 2023 Sep 22.
PMID: 37741518
 15. [Microbial composition of tumorous and adjacent gastric tissue is associated with prognosis of gastric cancer.](#)
Lehr K, Nikitina D, Vilchez-Vargas R, Steponaitiene R, Thon C, Skieceviciene J, Schanze D, Zenker M, Malfertheiner P, Kupcinskis J, Link A.
Sci Rep. 2023 Mar 21;13(1):4640. doi: 10.1038/s41598-023-31740-3.
PMID: 36944721 **Free PMC article.**
 16. [Biallelic inactivation of the NF1 tumour suppressor gene in juvenile myelomonocytic leukaemia: Genetic evidence of driver function and implications for diagnostic workup.](#)

- Ramamoorthy S, Lebrecht D, Schanze D, Schanze I, Wieland I, Andrieux G, Metzger P, Hess M, Albert MH, Borkhardt A, Bresters D, Buechner J, Catala A, De Haas V, Dworzak M, Erlacher M, Hasle H, Jahnukainen K, Locatelli F, Masetti R, Sary J, Turkiewicz D, Vinci L, Wlodarski MW, Yoshimi A, Boerries M, Niemeyer CM, Zenker M, Flotho C.
Br J Haematol. 2024 Feb;204(2):595-605. doi: 10.1111/bjh.19190. Epub 2023 Nov 9.
PMID: 37945316
17. [Growth reference charts for children with hypochondroplasia.](#)
Cheung MS, Cole TJ, Arundel P, Bridges N, Burren CP, Cole T, Davies JH, Hagenäs L, Högl W, Hulse A, Mason A, McDonnell C, Merker A, Mohnike K, Sabir A, Skae M, Rothenbuhler A, Warner J, Irving M.
Am J Med Genet A. 2024 Feb;194(2):243-252. doi: 10.1002/ajmg.a.63431. Epub 2023 Oct 9.
PMID: 37814549
 18. [Improvement of synaptic plasticity and cognitive function in RASopathies-a monocentre, randomized, double-blind, parallel-group, placebo-controlled, cross-over clinical trial \(SynCoRAS\).](#)
Jung NH, Egert-Schwender S, Schossow B, Kehl V, Wahlländer U, Brich L, Janke V, Blankenstein C, Zenker M, Mall V.
Trials. 2023 Jun 6;24(1):383. doi: 10.1186/s13063-023-07392-z.
PMID: 37280688 **Free PMC article.** Clinical Trial.
 19. [Sudden cardiac death in childhood RASopathy-associated hypertrophic cardiomyopathy: Validation of the HCM risk-kids model and predictors of events.](#)
Boleti OD, Roussos S, Norrish G, Field E, Oates S, Tollit J, Nepali G, Bhole V, Uzun O, Daubeney PEF, Stuart GA, Fernandes P, McLeod K, Ilina M, Liaqath MNA, Bharucha T, Delle Donne G, Brown E, Linter K, Khodaghalian B, Jones C, Searle J, Mathur S, Boyd N, Reindhardt Z, Duignan S, Prendiville T, Adwani S, Zenker M, Wolf CM, Kaski JP.
Int J Cardiol. 2023 Dec 15;393:131405. doi: 10.1016/j.ijcard.2023.131405. Epub 2023 Sep 28.
PMID: 37777071
 20. [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.](#)
Hebestreit H, Lapstich AM, Brandstetter L, Krauth C, Deckert J, Haas K, Pfister L, Witt S, Schippers C, Dieris-Hirche J, Maisch T, Tüscher O, Bârlescu L, Berger A, Berneburg M, Britz V, Deibele A, Graeßner H, Gündel H, Heuft G, Lücke T, Mundlos C, Quitmann J, Rutsch F, Schubert K, Schulz JB, Schweiger S, Zeidler C, Zeltner L, de Zwaan M; ZSE-DUO Working Group.
EClinicalMedicine. 2023 Oct 6;65:102260. doi: 10.1016/j.eclinm.2023.102260. eCollection 2023 Nov.
PMID: 37855024 **Free PMC article.**
 21. [Unusual phenotypes in patients with a pathogenic germline variant in DICER1.](#)
Venger K, Elbracht M, Carlens J, Deutz P, Zeppernick F, Lassay L, Kratz C, Zenker M, Kim J, Stewart DR, Wieland I, Schultz KAP, Schwert N, Kurth I, Kontny U.
Fam Cancer. 2023 Oct;22(4):475-480. doi: 10.1007/s10689-021-00271-z. Epub 2021 Jul 31.
PMID: 34331184 **Free PMC article.**
 22. [Quantifying osteosynthesis plate prominence - mathematical definitions and case study on a clavicle plate.](#)
Zenker M, Theodorou E, Andermatt D, Winkler R, Hoyer HA, Jaeger M, Jiang C, Lambert S, Nijs S, Fontana AD.
Comput Methods Biomech Biomed Engin. 2023 Jun;26(8):917-926. doi: 10.1080/10255842.2022.2098676. Epub 2022 Jul 14.
PMID: 35833691
 23. [Methylation of the 4q35 D4Z4 repeat defines disease status in facioscapulohumeral muscular dystrophy.](#)

- Erdmann H, Scharf F, Gehling S, Benet-Pagès A, Jakubiczka S, Becker K, Seipelt M, Kleefeld F, Knop KC, Prott EC, Hiebeler M, Montagnese F, Gläser D, Vorgerd M, Hagenacker T, Walter MC, Reilich P, Neuhann T, Zenker M, Holinski-Feder E, Schoser B, Abicht A.
Brain. 2023 Apr 19;146(4):1388-1402. doi: 10.1093/brain/awac336.
PMID: 36100962
24. [Deeplasia: deep learning for bone age assessment validated on skeletal dysplasias.](#)
Rassmann S, Keller A, Skaf K, Hustinx A, Gausche R, Ibarra-Arrelano MA, Hsieh TC, Madajieu YED, Nöthen MM, Pfäffle R, Attenberger UI, Born M, Mohnike K, Krawitz PM, Javanmardi B.
Pediatr Radiol. 2024 Jan;54(1):82-95. doi: 10.1007/s00247-023-05789-1. Epub 2023 Nov 13.
PMID: 37953411 **Free PMC article.**
 25. [Functional and structural readouts for early detection of retinal involvement in multiple sclerosis.](#)
Al-Nosairy KO, Duscha A, Buhr H, Lipp A, Desel C, Hegelmaier T, Thieme H, Haghikia A, Hoffmann MB.
Front Integr Neurosci. 2023 Apr 17;17:1158148. doi: 10.3389/fnint.2023.1158148. eCollection 2023.
PMID: 37138797 **Free PMC article.**
 26. [Single- and Dual-Task Gait Performance in Patients With Open-Angle Glaucoma: A Cross-sectional Study.](#)
Freitag CW, Behrens M, Menrad T, Al-Nosairy KO, Stolle FH, Prabhakaran GT, Beyer R, Thieme H, Hoffmann MB, Schega L.
Transl Vis Sci Technol. 2023 Nov 1;12(11):31. doi: 10.1167/tvst.12.11.31.
PMID: 38015169 **Free PMC article.**
 27. [Effect of eyelid muscle action and rubbing on telemetrically obtained intraocular pressure in patients with glaucoma with an IOP sensor implant.](#)
van den Bosch JJON, Pennisi V, Mansouri K, Weinreb RN, Thieme H, Hoffmann MB, Choritz L.
Br J Ophthalmol. 2023 Oct;107(10):1425-1431. doi: 10.1136/bjophthalmol-2021-320508. Epub 2022 Jun 14.
PMID: 35701079 **Free PMC article.**
 28. [X-linked recessive Galloway-Mowat syndrome 2 caused by a specific LAGE3 variant.](#)
Liu TL, Lin SP, Zenker M, Chen TY, Chang JH, Lin CC, Tsai JD.
Pediatr Neonatol. 2023 Mar;64(2):208-209. doi: 10.1016/j.pedneo.2022.09.005. Epub 2022 Oct 26.
PMID: 36682911 No abstract available.
 29. [Happle-Tinschert syndrome variable phenotype as part of the mosaic hedgehog spectrum: Report of three cases.](#)
Cano R, Abad ME, Schanze D, Zenker M, Serafin E, Larralde M.
Pediatr Dermatol. 2023 Jul-Aug;40(4):691-694. doi: 10.1111/pde.15248. Epub 2023 Jan 27.
PMID: 36707059
 30. [Epilepsy in cardiofaciocutaneous syndrome: Clinical burden and response to anti-seizure medication.](#)
Kenney-Jung DL, Collazo-Lopez JE, Rogers DJ, Shanley R, Zatkalik AL, Whitmarsh AE, Roberts AE, Zenker M, Pierpont EI.
Am J Med Genet A. 2024 Feb;194(2):301-310. doi: 10.1002/ajmg.a.63428. Epub 2023 Oct 12.
PMID: 37827855
 31. [Clinical Outcome and Quality of Life of Multimodal Treatment of Extracranial Arteriovenous Malformations: The APOLLON Study Protocol.](#)
Schmidt VF, Masthoff M, Vielsmeier V, Seebauer CT, Cangir Ö, Meyer L, Mücke A, Lang W, Schmid A, Sporns PB, Brill R, Wohlgemuth WA, da Silva NPB, Seidensticker M, Schinner R, Küppers J, Häberle B, Haubner F, Rieke J, Zenker M, Kimm MA, Wildgruber M; APOLLON investigators.

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

Cardiovasc Intervent Radiol. 2023 Jan;46(1):142-151. doi: 10.1007/s00270-022-03296-8. Epub 2022 Oct 19.

PMID: 36261507 **Free PMC article.**

32. [Impact of the COVID-19 Pandemic Regulations on the Health Status and Medical Care of Children with Trisomy 21.](#)

Niemann A, Boudriot A, Brett B, Fritzscht C, Götz D, Haase R, Höhne S, Jorch G, Köhn A, Lux A, Zenker M, Rissmann A.

Klin Padiatr. 2023 Jan;235(1):31-37. doi: 10.1055/a-1757-9948. Epub 2022 Sep 15.

PMID: 36108644 English.