

Qualitätsbericht

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

Berichtszeitraum: 01.01. – 31.12.2022

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	11
2.10 Informationsveranstaltungen.....	11
2.11 Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren	12
2.12 Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen	12
2.13 Leitlinien und Konsensuspapiere	12
2.14 Studien und Projekte zu Seltenen Erkrankungen	14
2.15 Wissenschaftliche Publikationen des Zentrums	16
3 Anhang – Publikationen 2022	17

1 Darstellung des MKSE und seiner Netzwerkpartner

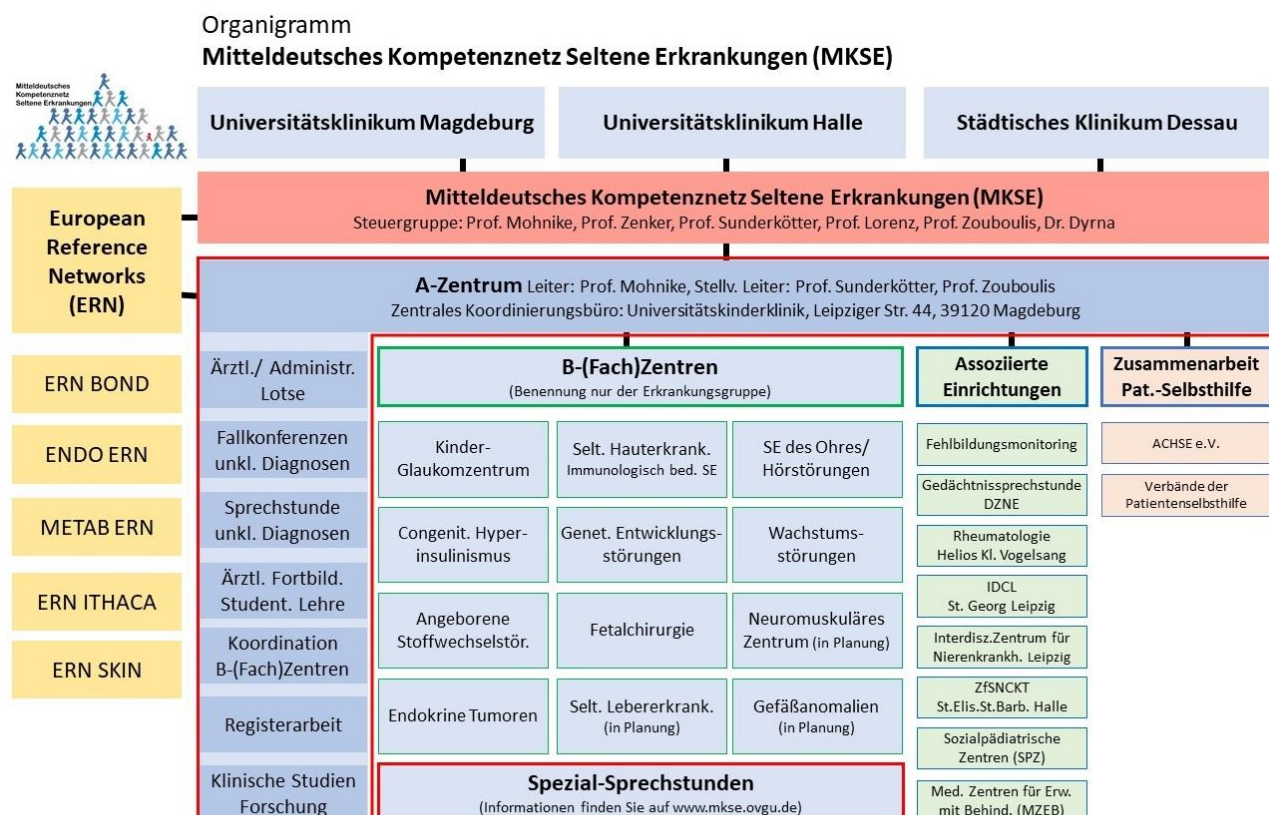
1.1 Übersicht

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: Med. Zentrum für Erwachsene mit Behinderungen; SE: Seltene Erkrankungen; ZfSNCKT: Zentrum für Seltene nephrologische Ciliopathien, Kanal- und Transportererkrankungen im Kindesalter

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

1.3 Leistungen des MKSE

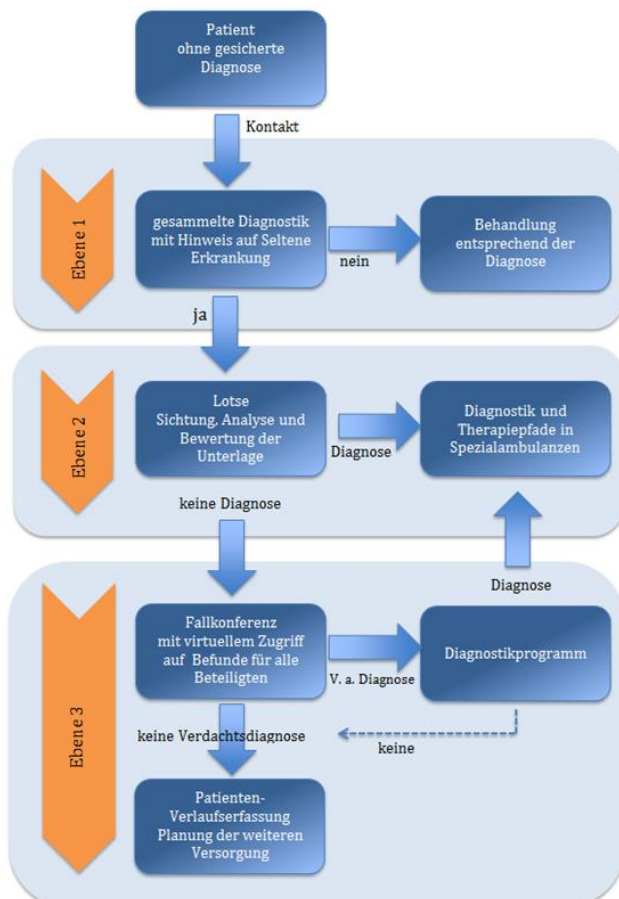
Zu den Leistungen des MKSE-A-Zentrums zählen:

- 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 Seltenen 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 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 Seltene Erkrankungen
3. Die persönliche Weiterbildung, die Lotsen und Koordinatoren von ZSE in ihrer Tätigkeit unterstützt.

2022 fand im Rahmen dieses Netzwerkes unter der Leitung des MKSE die **3. Lotsenschulung "verNETZt - für Seltene Erkrankungen"** statt. Weitere

Informationen: http://www.mkse.ovgu.de/Lotsenschulung_verNETZt_fuer_Seltene_Erkrankungen_2022.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 2022 waren wie folgt: 21.01.2022, 25.03.2022, 20.05.2022, 08.07.2022, 25.11.2022

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 2022 wurden 119 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 (MZEB), 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 2021: 20 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 2022 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 Seltene 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	
14.01.2022	CHI aus der Sicht eines Pädiaters, Genetikers und Kinderchirurgen
18.03.2022	Floppy Infant – neurologische und metabolische Ursachen
13.05.2022	Dünne Knochen, schlechte Zähne; Krumme Beine, Zahnverlust - Innovative Therapien bei Seltene Knochenstoffwechselstörungen
23.-24.06.2022	Achondroplasie Kolloquium München
29./30.09.2022	3. Lotsenschulung "verNETZt - für Seltene Erkrankungen" (hybrid)
Referate durch Mitarbeiter der UMMD/ MKSE auf Fortbildungsveranstaltungen	
29.01.2022	Vortrag Strukturierte Curriculare Fortbildung "Medizin für Menschen mit intellektueller Beeinträchtigung"
12.02.2022	Fortbildung Hybrid-Meeting Athen (Helen Kosmidis): Biology of RASopathies: tumors and tumor-like lesions
20./21.5.2022	DiGGefA-Tagung München
27.05.2022	BKMF-Treffen, Vortrag „Gentherapien bei SEDC“
22.06.2022	Fortbildungs-Vortrag „Genetische Diagnostik bei Gefäßmalformationen“ Freiburger Interdisziplinäres Onkologisches Kolloquium (digital)
09.07.2022	MAPE-Tagung Vortrag „Genetik des Kleinwuchses“
09.09.2022	Fortbildung Abenteuer Endokrinologie „Genetik McCune-Albright-Syndrom“
10.09.2022	DGKJ-Tagung Fortbildung Vortrag „Rasopathien: Diagnostik, Therapiemöglichkeiten“
14.09.2022	RASopathy Meeting educational lecture (organizer M. Tartaglia)
28.09.2022	Facharzt-Kurs Universitätskinderklinik Magdeburg: Das syndromale Kind
29.09.2022	Referat "Genetik – Exomauswertung" (Lotsenschulung)
01.10.2022	Online-Referat Syndromtag 2022 (Graz), Vortrag „Tumormutationen – variable klinische Auswirkungen am Beispiel der RASopathien“
12.10.2022	Vortrag Arbeitskreis Uro-Onkologie: "Genetische Beratung in der Uro-Onkologie“, Magdeburg
24.10.2022	Global Scientific Exchange Meeting Wien, Vortrag RASopathien
03.11.2022	Fortbildung MHH Humangenetik „Dysregulation des RAS-MAPK-Signalwegs – phänotypische Muster und pathogenetische Mechanismen“
09.11.2022	15th Turkish Medical Genetics Congress, Vortrag
10.-12.11.2022	RASopathy online Meeting, Vortrag RASopathy Nosology am 11.11.2022, Organisator des Meetings
12.11.2022	25. Workshop der Arbeitsgemeinschaft Neurofibromatosen (NFAG), Vortrag "Heterogenität von Mosaik-RASopathien"
30.11.2022	Fortbildung Universitätskinderklinik MD: „Genetische Diagnostik bei syndromalen Erkrankungen“

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 (2022)		
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 einrichten (ZfE) und für die übrigen Fachzentren anpassen
HPO-Dokumentation in Fallkonferenzen	Standardisierte Phänotyp-Erfassung zur Filterung von Exom-Daten	Erstellen einer Vorlage für die Erfassung der HPO-Terms;

		Schulen der Mitarbeiter in HPO-Kodierung; Phänotypische Merkmale in den Fallkonferenzen werden nach HPO kodiert, HPO-Listen werden an Genetisches Labor weitergegeben
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; für 2023 ist die Einführung geplant

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 des europäischen Registers für Seltene Knochenerkrankungen (EuRR-BONE) beteiligt:

Projektname	EuRR-Bone
Projektförderung durch	Europäische Kommission, Consumers, Health, Agriculture and Food Executive Agency (CHAFEA)
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://eurr-bone.com

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'

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

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 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 2022 an folgenden Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen beteiligt:

Datum Infoveranstaltung	Titel
26.02.2022	Tag der Seltene Erkrankungen (Online), organisiert vom Dessauer Standort des MKSE
28.02.2022	Diverse Aktionen des MKSE zum Rare Disease Day 2022
26./27.05.2022	BKMF-Kleinwuchsforum, Rhön Park Hotel
28.05.2022	CFC-Syndrom e.V. - Jahrestreffen, Schlosshotel Behringen
12.09.2022	Elternseminar BKMF e.V., Rhön Park Hotel

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

17.09.2022	Noonan-Kinder e.V. Deutschland, Jahrestreffen, Biedenkopf
19.10.2022	Runder Tisch Seltene Erkrankungen (Online), organisiert vom Dessauer Standort des MKSE

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

2.11 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** (25.01.2022)
- **NAKSE**, Konferenz der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V., Online, (23.09.2022)
- **Verbund ZSE Duo**, regelmäßiger Austausch, siehe dazu auch Punkt 2.14

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

Im Jahr 2022 wurde bei 63% der Patienten, die vorstellig wurden, eine genetische Diagnostik veranlasst. Bei 37% der Fälle konnte eine Diagnose gestellt werden.

2.13 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 2022:

B-Zentrum für	Titel
...endokrine Tumoren	2022 European Thyroid Association Guidelines for the management of pediatric thyroid nodules and differentiated thyroid carcinoma. Lebbink CA, Links TP, Czarniecka A, Dias RP, Elisei R, Izatt L, Krude H, Lorenz K, Luster M, Newbold K, Piccardo A, Sobrinho-Simões M, Takano T, Paul van Trotsenburg AS, Verburg FA, van Santen HM. Eur Thyroid J. 2022 Nov 29;11(6):e220146. doi: 10.1530/ETJ-22-0146. Print 2022 Dec 1. PMID: 36228315 Free PMC article.
	Temporal trends in referrals of RET gene carriers for neck surgery to a tertiary surgical center in the era of international management guidelines. Machens A, Lorenz K, Huessler EM, Stang A, Weber F, Dralle H. Endocrine. 2023 Apr;80(1):100-110. doi: 10.1007/s12020-022-03273-8. Epub 2022 Dec 2. PMID: 36456885 Free PMC article
	Individualized treatment of differentiated thyroid cancer: The value of surgery in combination with radioiodine imaging and therapy - A German position paper from Surgery and Nuclear Medicine.

	<p>Schmidt M, Bartenstein P, Bucorius J, Dietlein M, Drzezga A, Herrmann K, Lapa C, Lorenz K, Musholt TJ, Nagarajah J, Reiners C, Sahlmann CO, Kreissl MC. Nuklearmedizin. 2022 Apr;61(2):87-96. doi: 10.1055/a-1783-8154. Epub 2022 Mar 17. PMID: 35299276 English, German.</p>
...Stoffwechselstörungen	<p><u>2021 wurde folgende Leitlinie publiziert (im QM-Bericht 2021 jedoch nicht deklariert):</u></p> <p>Real-World Estimates of Adrenal Insufficiency-Related Adverse Events in Children With Congenital Adrenal Hyperplasia.</p> <p>Ali SR, Bryce J, Haghanpanah H, Lewsey JD, Tan LE, Atapattu N, Birkebaek NH, Blankenstein O, Neumann U, Balsamo A, Ortolano R, Bonfig W, Claahsen-van der Grinten HL, Cools M, Costa EC, Darendeliler F, Poyrazoglu S, Elsedfy H, Finken MJJ, Fluck CE, Gevers E, Korbonits M, Guaragna-Filho G, Guran T, Guven A, Hannema SE, Higham C, Hughes IA, Tadokoro-Cuccaro R, Thankamony A, Iotova V, Krone NP, Krone R, Lichiardopol C, Luczay A, Mendonca BB, Bachega TASS, Miranda MC, Milenkovic T, Mohnike K, Nordenstrom A, Einaudi S, van der Kamp H, Vieites A, de Vries L, Ross RJM, Ahmed SF.</p> <p>J Clin Endocrinol Metab. 2021 Jan 1;106(1):e192-e203. doi: 10.1210/clinem/dgaa694. PMID: 32995889 Free PMC article.</p>
...Wachstumsstörungen	<p>International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia.</p> <p>Savarirayan R, Ireland P, Irving M, Thompson D, Alves I, Baratela WAR, Betts J, Bober MB, Boero S, Briddell J, Campbell J, Campeau PM, Carl-Innig P, Cheung MS, Cobourne M, Cormier-Daire V, Deladure-Molla M, Del Pino M, Elphick H, Fano V, Fauroux B, Gibbins J, Groves ML, Hagenäs L, Hannon T, Hoover-Fong J, Kaisermann M, Leiva-Gea A, Llerena J, Mackenzie W, Martin K, Mazzoleni F, McDonnell S, Meazzini MC, Milerad J, Mohnike K, Mortier GR, Offiah A, Ozono K, Phillips JA 3rd, Powell S, Prasad Y, Raggio C, Rosselli P, Rossiter J, Selicorni A, Sessa M, Theroux M, Thomas M, Trespiedi L, Tunkel D, Wallis C, Wright M, Yasui N, Fredwall SO.</p> <p>Nat Rev Endocrinol. 2022 Mar;18(3):173-189. doi: 10.1038/s41574-021-00595-x. Epub 2021 Nov 26. PMID: 34837063 Review.</p>
	<p>Literature review and expert opinion on the impact of achondroplasia on medical complications and health-related quality of life and expectations for long-term impact of vosoritide: a modified Delphi study.</p> <p>Savarirayan R, Baratela W, Butt T, Cormier-Daire V, Irving M, Miller BS, Mohnike K, Ozono K, Rosenfeld R, Selicorni A, Thompson D, White KK, Wright M, Fredwall SO.</p> <p>Orphanet J Rare Dis. 2022 Jun 13;17(1):224. doi: 10.1186/s13023-022-02372-z. PMID: 35698202 Free PMC article.</p>
...Entwicklungsstörungen	<p>Leitlinien zum Noonan-Syndrom sowie zur zur Diagnostik bei Gefäßmalformationen befinden sich in Entwicklung</p> <p>In Überarbeitung/ Weiterentwicklung: ClinGen's RASopathy Expert Panel consensus methods for variant interpretation</p>
	<p>Management of cardiac aspects in children with Noonan syndrome - results from a European clinical practice survey among paediatric cardiologists.</p>

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

	<p>Wolf CM, Zenker M, Burkitt-Wright E, Edouard T, García-Miñaur S, Lebl J, Shaikh G, Tartaglia M, Verloes A, Östman-Smith I. Eur J Med Genet. 2022 Jan;65(1):104372. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104372. Epub 2021 Oct 28. PMID: 34757052</p>
...Seltene Hauterkrankungen und immunologisch bedingte Seltene Erkrankungen	<p>New treatments and new assessment instruments for Hidradenitis suppurativa. van Straalen KR, Ingram JR, Augustin M, Zouboulis CC. Exp Dermatol. 2022 Sep;31 Suppl 1(Suppl 1):33-39. doi: 10.1111/exd.14609. PMID: 35582833 Free PMC article. Review.</p>
	<p>Different Types of Auricular Keloids and Treatment by Intralesional Cryosurgery: Best Practice for Obtaining Long-Lasting Clinical Results. Har-Shai Y, Har-Shai L, Zouboulis VA, Zouboulis CC. Dermatology. 2022;238(1):170-179. doi: 10.1159/000514954. Epub 2021 Apr 7. PMID: 33827090</p>

2.14 Studien und Projekte zu Seltene Erkrankungen

Das MKSE-A-Zentrum ist Konsortialpartner bei einer durch den Innovationsausschuss beim Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) geförderten Versorgungsstudie zu Seltene Erkrankungen: **ZSE DUO - Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für seltene Erkrankungen - Vier Augen sehen mehr als zwei.** Das gilt auch für die Diagnostik seltener Erkrankungen.

Projektname	ZSE DUO
Projektförderung durch	Innovationsfond des G-BA, #01NVF17031
Projektbeteiligung des MKSE	Das MKSE war eines der 11 beteiligten Studienzentren.
Ziel des Projekts	<p>...ist 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 wird eine neue Versorgungsform etabliert und getestet.</p> <p>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.</p>
Projektlaufzeit	10/2018 bis 09/2022
Publikation	<p>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, Gundel 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,</p>

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

	<p>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.</p>
--	--

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	<p>Im Aufgabenbereich des MKSE geht es um die Unterstützung der ERN-Entwicklung des Netzwerkes METAB ERN (Europäisches Referenznetzwerk für seltene angeborene Stoffwechselerkrankungen) und Unterstützung der Implementierung der ERN-Register (CrescNet) durch deren Befüllung mit relevanten klinischen Fällen.</p> <p>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:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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. <p>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).</p>

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

Projektlaufzeit	09/2021 bis 02/2023
------------------------	---------------------

Darüber hinaus wurden im Jahr 2022 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
Achondroplasie/ (C4181001/ TA46-002)	2020-001189-13
Congenital Hyperinsulinism/ (ZP4207-17106)	2017-004546-15
Congenital Hyperinsulinism/ (RZ358-606)	2016-004186-83
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)	
HS genomics: Towards the development of a European Gene Databank as a tool for targeted treatment (Laufzeit 2020-22)	

* 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

Die Publikation der Fachzentren des MKSE sind im **Anhang – Publikationen 2022** aufgelistet.

3 Anhang – Publikationen 2022

1. [Noonan syndrome: improving recognition and diagnosis.](#)
Zenker M, Edouard T, Blair JC, Cappa M.
Arch Dis Child. 2022 Dec;107(12):1073-1078. doi: 10.1136/archdischild-2021-322858. Epub 2022 Mar 4.
PMID: 35246453 **Free PMC article.** Review.
2. [International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia.](#)
Savarirayan R, Ireland P, Irving M, Thompson D, Alves I, Baratela WAR, Betts J, Bober MB, Boero S, Briddell J, Campbell J, Campeau PM, Carl-Innig P, Cheung MS, Cobourne M, Cormier-Daire V, Deladure-Molla M, Del Pino M, Elphick H, Fano V, Fauroux B, Gibbins J, Groves ML, Hagenäs L, Hannon T, Hoover-Fong J, Kaisermann M, Leiva-Gea A, Llerena J, Mackenzie W, Martin K, Mazzoleni F, McDonnell S, Meazzini MC, Milerad J, Mohnike K, Mortier GR, Offiah A, Ozono K, Phillips JA 3rd, Powell S, Prasad Y, Raggio C, Rosselli P, Rossiter J, Selicorni A, Sessa M, Theroux M, Thomas M, Trespedi L, Tunkel D, Wallis C, Wright M, Yasui N, Fredwall SO.
Nat Rev Endocrinol. 2022 Mar;18(3):173-189. doi: 10.1038/s41574-021-00595-x. Epub 2021 Nov 26.
PMID: 34837063 Review.
3. [Pharmacokinetics and Exposure-Response of Vosoritide in Children with Achondroplasia.](#)
Chan ML, Qi Y, Larimore K, Cherukuri A, Seid L, Jayaram K, Jeha G, Fischeleva E, Day J, Huntsman-Labed A, Savarirayan R, Irving M, Bacino CA, Hoover-Fong J, Ozono K, Mohnike K, Wilcox WR, Horton WA, Henshaw J.
Clin Pharmacokinet. 2022 Feb;61(2):263-280. doi: 10.1007/s40262-021-01059-1. Epub 2021 Aug 25.
PMID: 34431071 **Free PMC article.** Clinical Trial.
4. [Clinical overview on RASopathies.](#)
Zenker M.
Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2022 Dec;190(4):414-424. doi: 10.1002/ajmg.c.32015. Epub 2022 Nov 25.
PMID: 36428239 Review.
5. [Skin, hair and beyond: the impact of menopause.](#)
Zouboulis CC, Blume-Peytavi U, Kosmadaki M, Roó E, Vexiau-Robert D, Kerob D, Goldstein SR.
Climacteric. 2022 Oct;25(5):434-442. doi: 10.1080/13697137.2022.2050206. Epub 2022 Apr 4.
PMID: 35377827
6. [Sebocytes contribute to melasma onset.](#)
Flori E, Mastrofrancesco A, Mosca S, Ottaviani M, Briganti S, Cardinali G, Filoni A, Cameli N, Zaccarini M, Zouboulis CC, Picardo M.
iScience. 2022 Feb 4;25(3):103871. doi: 10.1016/j.isci.2022.103871. eCollection 2022 Mar 18.
PMID: 35252805 **Free PMC article.**
7. [Aging in the sebaceous gland.](#)
Hou X, Wei Z, Zouboulis CC, Ju Q.
Front Cell Dev Biol. 2022 Aug 17;10:909694. doi: 10.3389/fcell.2022.909694. eCollection 2022.
PMID: 36060807 **Free PMC article.** Review.
8. [2022 European Thyroid Association Guidelines for the management of pediatric thyroid nodules and differentiated thyroid carcinoma.](#)
Lebbink CA, Links TP, Czarniecka A, Dias RP, Elisei R, Izatt L, Krude H, Lorenz K, Luster M, Newbold K, Piccardo A, Sobrinho-Simões M, Takano T, Paul van Trotsenburg AS, Verburg FA, van Santen HM.
Eur Thyroid J. 2022 Nov 29;11(6):e220146. doi: 10.1530/ETJ-22-0146. Print 2022 Dec 1.
PMID: 36228315 **Free PMC article.**
9. [Which hidradenitis suppurativa comorbidities should I take into account?](#)
Tzellos T, Zouboulis CC.
Exp Dermatol. 2022 Sep;31 Suppl 1:29-32. doi: 10.1111/exd.14633. Epub 2022 Jul 4.
PMID: 35737874 Review.
10. [Sebaceous immunobiology - skin homeostasis, pathophysiology, coordination of innate immunity and inflammatory response and disease associations.](#)
Zouboulis CC, Coenye T, He L, Kabashima K, Kobayashi T, Niemann C, Nomura T, Oláh A, Picardo M, Quist SR, Sasano H, Schneider MR, Töröcsik D, Wong SY.
Front Immunol. 2022 Nov 10;13:1029818. doi: 10.3389/fimmu.2022.1029818. eCollection 2022.
PMID: 36439142 **Free PMC article.** Review.
11. [Nékám-Preis an Prof. Christos C. Zouboulis.](#)
Zouboulis CC.
J Dtsch Dermatol Ges. 2022 Dec;20(12):1686. doi: 10.1111/ddg.14965_g.
PMID: 36508380 No abstract available.

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

12. [New treatments and new assessment instruments for Hidradenitis suppurativa.](#)
van Straalen KR, Ingram JR, Augustin M, Zouboulis CC.
Exp Dermatol. 2022 Sep;31 Suppl 1(Suppl 1):33-39. doi: 10.1111/exd.14609.
PMID: 35582833 **Free PMC article.** Review.
13. [Prognosis of Patients With Primary Melanoma Stage I and II According to American Joint Committee on Cancer Version 8 Validated in Two Independent Cohorts: Implications for Adjuvant Treatment.](#)
Garbe C, Keim U, Amaral T, Berking C, Eigentler TK, Flatz L, Gesierich A, Leiter U, Stadler R, Sunderkötter C, Tüting T, Utikal J, Wollina U, Zimmer L, Zouboulis CC, Ascierto PA, Eggermont AMM, Grob JJ, Hauschild A, Sekulovic LK, Long GV, Luke JJ, Michielin O, Peris K, Schadendorf D, Kirkwood JM, Lorigan PC; Central Malignant Melanoma Registry (CMMR).
J Clin Oncol. 2022 Nov 10;40(32):3741-3749. doi: 10.1200/JCO.22.00202. Epub 2022 Jun 16.
PMID: 35709414 **Free PMC article.**
14. [Growth parameters in children with achondroplasia: A 7-year, prospective, multinational, observational study.](#)
Savarirayan R, Irving M, Harmatz P, Delgado B, Wilcox WR, Philips J, Owen N, Bacino CA, Tofts L, Charrow J, Polgreen LE, Hoover-Fong J, Arundel P, Ginebreda I, Saal HM, Basel D, Font RU, Ozono K, Bober MB, Cormier-Daire V, Le Quan Sang KH, Baujat G, Alanay Y, Rutsch F, Hoernschemeyer D, Mohnike K, Mochizuki H, Tajima A, Kotani Y, Weaver DD, White KK, Army C, Larrimore K, Gregg K, Jeha G, Milligan C, Fischeleva E, Huntsman-Labed A, Day J.
Genet Med. 2022 Dec;24(12):2444-2452. doi: 10.1016/j.gim.2022.08.015. Epub 2022 Sep 16.
PMID: 36107167
15. [Expanding the molecular spectrum of pathogenic SHOC2 variants underlying Mazzanti syndrome.](#)
Motta M, Solman M, Bonnard AA, Kuechler A, Pantaleoni F, Priolo M, Chandramouli B, Coppola S, Pizzi S, Zara E, Ferilli M, Kayserili H, Onesimo R, Leoni C, Brinkmann J, Vial Y, Kamphausen SB, Thomas-Teinturier C, Guimier A, Cordeddu V, Mazzanti L, Zampino G, Chillemi G, Zenker M, Cavé H, den Hertog J, Tartaglia M.
Hum Mol Genet. 2022 Aug 23;31(16):2766-2778. doi: 10.1093/hmg/ddac071.
PMID: 35348676 **Free PMC article.**
16. [Literature review and expert opinion on the impact of achondroplasia on medical complications and health-related quality of life and expectations for long-term impact of vosoritide: a modified Delphi study.](#)
Savarirayan R, Baratela W, Butt T, Cormier-Daire V, Irving M, Miller BS, Mohnike K, Ozono K, Rosenfeld R, Selicorni A, Thompson D, White KK, Wright M, Fredwall SO.
Orphanet J Rare Dis. 2022 Jun 13;17(1):224. doi: 10.1186/s13023-022-02372-z.
PMID: 35698202 **Free PMC article.**
17. [\[Cutaneous leishmaniasis in Germany-still a travel-related disease\].](#)
Talas J, Mielcarek K, Wu J, Brunner M, Steinhoff M, Zouboulis CC.
Hautarzt. 2022 Feb;73(2):146-151. doi: 10.1007/s00105-021-04890-6. Epub 2021 Aug 30.
PMID: 34459942 Review. German.
18. [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.
19. [Somatostatin receptors in congenital hyperinsulinism: Biology to bedside.](#)
van Albada ME, Mohnike K, Dunne MJ, Banerjee I, Betz SF.
Front Endocrinol (Lausanne). 2022 Sep 27;13:921357. doi: 10.3389/fendo.2022.921357. eCollection 2022.
PMID: 36237195 **Free PMC article.** Review.
20. [Itch in Hidradenitis Suppurativa/Acne Inversa: A Systematic Review.](#)
Agarwal P, Lunge SB, Shetty NS, Karagaiah P, Daveluy S, Ortega-Loayza AG, Tzellos T, Szepietowski JC, Zouboulis CC, Grabbe S, Goldust M.
J Clin Med. 2022 Jun 30;11(13):3813. doi: 10.3390/jcm11133813.
PMID: 35807098 **Free PMC article.** Review.
21. [Registries, multicentre and genome-wide association studies in hidradenitis suppurativa.](#)
Jemec GBE, Del Marmol V, Bettoli V, Augustin M, Prens EP, Zouboulis CC.
Exp Dermatol. 2022 Sep;31 Suppl 1:22-28. doi: 10.1111/exd.14610.
PMID: 35582836 Review.
22. [11th European Hidradenitis Suppurativa Foundation \(EHSF\) e.V. Conference - Innovating the HS future.](#)
Zouboulis CC.
Exp Dermatol. 2022 Sep;31 Suppl 1:5-8. doi: 10.1111/exd.14576.
PMID: 36059188 No abstract available.

23. [Pediatric intraoperative nerve monitoring during thyroid surgery: A review from the American Head and Neck Society Endocrine Surgery Section and the International Neural Monitoring Study Group.](#)
Diercks GR, Rastatter JC, Kazahaya K, Kamani D, Quintanilla-Dieck L, Shindo ML, Hartnick C, Shin JJ, Singer MC, Stack BC Jr, Chen AY, St John MA, Scharpf J, Agrawal N, Jayawardena ADL, Iwata AJ, Okose O, Wang B, McIlroy D, Cheung A, Wu CW, Chiang FY, Dionigi G, Barczynski M, Brauckhoff K, Lorenz K, Hartl D, Tolley N, Brooks JA, Schneider R, Dralle H, Abdelhamid Ahmed AH, Randolph GW.
Head Neck. 2022 Jun;44(6):1468-1480. doi: 10.1002/hed.27010. Epub 2022 Mar 8.
PMID: 35261110 Review.
24. [Malassezia globosa Activates NLRP3 Inflammasome in Human Sebocytes.](#)
Li W, Wang T, Huang WB, Li FG, Quan JH, Shi G, Zouboulis CC, Fan YM.
J Invest Dermatol. 2022 Jul;142(7):2042-2046.e11. doi: 10.1016/j.jid.2021.11.038. Epub 2021 Dec 17.
PMID: 34929176 No abstract available.
25. [Optimising care and follow-up of adults with achondroplasia.](#)
Fredwall S, Allum Y, AlSayed M, Alves I, Ben-Omran T, Boero S, Cormier-Daire V, Guillen-Navarro E, Irving M, Lampe C, Maghnie M, Mohnike K, Mortier G, Sousa SB, Wright M.
Orphanet J Rare Dis. 2022 Aug 20;17(1):318. doi: 10.1186/s13023-022-02479-3.
PMID: 35987833 **Free PMC article.**
26. [Bee Venom and Its Major Component Melittin Attenuated Cutibacterium acnes- and IGF-1-Induced Acne Vulgaris via Inactivation of Akt/mTOR/SREBP Signaling Pathway.](#)
Gu H, An HJ, Gwon MG, Bae S, Leem J, Lee SJ, Han SM, Zouboulis CC, Park KK.
Int J Mol Sci. 2022 Mar 15;23(6):3152. doi: 10.3390/ijms23063152.
PMID: 35328573 **Free PMC article.**
27. [Primary alterations during the development of hidradenitis suppurativa.](#)
Dajnoki Z, Somogyi O, Medgyesi B, Jenei A, Szabó L, Gáspár K, Hendrik Z, Gergely P, Imre D, Póliska S, Töröcsik D, Zouboulis CC, Prens EP, Kapitány A, Szegedi A.
J Eur Acad Dermatol Venereol. 2022 Mar;36(3):462-471. doi: 10.1111/jdv.17779. Epub 2021 Nov 26.
PMID: 34724272 **Free PMC article.**
28. [Recurrent ipsilateral pheochromocytoma in carriers of RET p.Cys634 missense mutations.](#)
Machens A, Lorenz K, Weber F, Dralle H.
Endocrine. 2022 Jun;77(1):160-167. doi: 10.1007/s12020-022-03073-0. Epub 2022 May 17.
PMID: 35579782
29. [⁶⁸Ga-NODAGA-Exendin-4 PET Scanning for Focal Congenital Hyperinsulinism: Need for Replication.](#)
Banerjee I, Sajjan R, Estebanez MS, Dunne MJ, Mohnike K, Mohnike W, States LJ, Leon DD, Mohnike K.
J Nucl Med. 2022 Mar;63(3):493. doi: 10.2967/jnumed.121.262984.
PMID: 35232880 No abstract available.
30. [Ectopic Retrolaryngeal Parathyroid Adenoma Detected by 18F-Ethylcholine PET/US Fusion Imaging.](#)
Seifert P, Greiser J, Winkens T, Lorenz K, Freesmeyer M.
Clin Nucl Med. 2022 Feb 1;47(2):182-184. doi: 10.1097/RLU.0000000000003865.
PMID: 34406183
31. [Multicentre Selective Lymphadenectomy Trial 1: key primary data remain unavailable.](#)
Dixon A, Kyrgidis A, Zachary C, Dixon J, Popescu C, Sladden M, Apalla Z, Anderson S, Argenziano G, Ioannides D, Nirenberg A, Lallas A, Zagarella S, Longo C, Smith H, Steinman H, Tzellos T, Cleaver L, Leahy K, Zouboulis CC, Thomas JM.
Br J Dermatol. 2022 Dec;187(6):997-998. doi: 10.1111/bjd.21712. Epub 2022 Jul 12.
PMID: 35730244 No abstract available.
32. [Experiences of children and adolescents living with achondroplasia and their caregivers.](#)
Shediak R, Moshkovich O, Gerould H, Ballinger R, Williams A, Bellenger MA, Quinn J, Hoover-Fong J, Mohnike K, Savarirayan R, Kelly D.
Mol Genet Genomic Med. 2022 Apr;10(4):e1891. doi: 10.1002/mgg3.1891. Epub 2022 Feb 9.
PMID: 35138050 **Free PMC article.**
33. [Metastatic risk profile of microscopic lymphatic and venous invasion in papillary thyroid cancer.](#)
Machens A, Lorenz K, Dralle H.
Clin Otolaryngol. 2022 May;47(3):440-446. doi: 10.1111/coa.13919. Epub 2022 Feb 25.
PMID: 35184405
34. [Cutis marmorata telangiectatica congenita being caused by postzygotic GNA11 mutations.](#)
Schuart C, Bassi A, Kapp F, Wieland I, Pagliuzzi A, Losch H, Mazzatenta C, Bacci GM, Oranges T, Schanze D, Mohnike K, Nanda A, Fischer J, Zenker M, Happle R.
Eur J Med Genet. 2022 May;65(5):104472. doi: 10.1016/j.ejmg.2022.104472. Epub 2022 Mar 26.
PMID: 35351629
35. [Optimising the diagnosis and referral of achondroplasia in Europe: European Achondroplasia Forum best practice recommendations.](#)

- Cormier-Daire V, AlSayed M, Alves I, Bengoa J, Ben-Omran T, Boero S, Fredwall S, Garel C, Guillen-Navarro E, Irving M, Lampe C, Maghnie M, Mortier G, Sousa SB, Mohnike K.
Orphanet J Rare Dis. 2022 Jul 27;17(1):293. doi: 10.1186/s13023-022-02442-2.
PMID: 35897040 **Free PMC article.**
36. [Sex differences in MEN 2A penetrance and expression according to parental inheritance.](#)
Machens A, Lorenz K, Weber F, Dralle H.
Eur J Endocrinol. 2022 Feb 25;186(4):469-476. doi: 10.1530/EJE-21-1086.
PMID: 35130180
 37. [Interferon receptor dysfunction in a child with malignant atrophic papulosis and CNS involvement.](#)
Becker LL, Ebstein F, Horn D, Zouboulis CC, Krüger E, Kaindl AM; IFNAR1 Research Group.
Lancet Neurol. 2022 Aug;21(8):682-686. doi: 10.1016/S1474-4422(22)00167-3.
PMID: 35841902 No abstract available.
 38. [3D-SeboSkin Model for Human ex vivo Studies of Hidradenitis Suppurativa/Acne Inversa.](#)
Hou X, Hossini AM, Nikolakis G, Balthasar O, Kurtz A, Zouboulis CC.
Dermatology. 2022;238(2):236-243. doi: 10.1159/000515955. Epub 2021 Jun 2.
PMID: 34077928
 39. [Abandoning node dissection for desmoplasia-negative encapsulated unifocal sporadic medullary thyroid cancer.](#)
Machens A, Kaatzsch P, Lorenz K, Horn LC, Wickenhauser C, Schmid KW, Dralle H, Siebolts U.
Surgery. 2022 Feb;171(2):360-367. doi: 10.1016/j.surg.2021.07.035. Epub 2021 Oct 1.
PMID: 34602296
 40. [Beneficial effects of starting oral cysteamine treatment in the first 2 months of life on glomerular and tubular kidney function in infantile nephropathic cystinosis.](#)
Hohenfellner K, Nießl C, Haffner D, Oh J, Okorn C, Palm K, Schlingmann KP, Wygoda S, Gahl WA.
Mol Genet Metab. 2022 Aug;136(4):282-288. doi: 10.1016/j.ymgme.2022.06.009. Epub 2022 Jul 1.
PMID: 35843134
 41. [Risk Patterns of Distant Metastases in Follicular, Papillary and Medullary Thyroid Cancer.](#)
Machens A, Lorenz K, Weber F, Dralle H.
Horm Metab Res. 2022 Jan;54(1):7-11. doi: 10.1055/a-1668-0094. Epub 2021 Nov 10.
PMID: 34758495
 42. [Clinical Significance of Coexistence of Hashimoto Thyroiditis and Graves' Disease with Differentiated and Medullary Thyroid Cancer.](#)
Machens A, Lorenz K, Weber F, Dralle H.
Exp Clin Endocrinol Diabetes. 2022 Jun;130(6):381-385. doi: 10.1055/a-1562-3455. Epub 2021 Sep 13.
PMID: 34517418
 43. [Profiling of the Bacterial Microbiota along the Murine Alimentary Tract.](#)
Vilchez-Vargas R, Salm F, Znalesniak EB, Haupenthal K, Schanze D, Zenker M, Link A, Hoffmann W.
Int J Mol Sci. 2022 Feb 4;23(3):1783. doi: 10.3390/ijms23031783.
PMID: 35163705 **Free PMC article.**
 44. [Superiority of metastatic lymph node ratio over number of node metastases and TNM/AJCC N classification in predicting cancer-specific survival in medullary thyroid cancer.](#)
Machens A, Lorenz K, Weber F, Dralle H.
Head Neck. 2022 Dec;44(12):2717-2726. doi: 10.1002/hed.27181. Epub 2022 Sep 6.
PMID: 36065717
 45. [Treatment of RET-Positive Advanced Medullary Thyroid Cancer with Multi-Tyrosine Kinase Inhibitors-A Retrospective Multi-Center Registry Analysis.](#)
Koehler VF, Adam P, Fuss CT, Jiang L, Berg E, Frank-Raue K, Raue F, Hoster E, Knösel T, Schildhaus HU, Negele T, Siebolts U, Lorenz K, Allelein S, Schott M, Spitzweg C, Kroiss M; German Study Group for Rare Malignant Tumors of the Thyroid and Parathyroid Glands.
Cancers (Basel). 2022 Jul 13;14(14):3405. doi: 10.3390/cancers14143405.
PMID: 35884466 **Free PMC article.**
 46. [Correction to: Volume, outcomes, and quality standards in thyroid surgery: an evidence-based analysis-European Society of Endocrine Surgeons \(ESES\) positional statement.](#)
Lorenz K, Raffaelli M, Barczyński M, Lorente-Poch L, Sancho J.
Langenbecks Arch Surg. 2022 Dec;407(8):3913. doi: 10.1007/s00423-021-02257-y.
PMID: 34363108 No abstract available.
 47. [Quantifying osteosynthesis plate prominence - mathematical definitions and case study on a clavicle plate.](#)
Zenker M, Theodorou E, Andermatt D, Winkler R, Hoyen 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
48. [Clinical Presentation, Treatment, and Outcome of Parathyroid Carcinoma: Results of the NEKAR Retrospective International Multicenter Study.](#)
Lenschow C, Schrägle S, Kircher S, Lorenz K, Machens A, Dralle H, Riss P, Scheuba C, Pfestroff A, Spitzweg C, Zielke A, Nießen A, Dotzenrath C, Riemann B, Quinkler M, Vorländer C, Zahn A, Raue F, Chiapponi C, Iwen KA, Steinmüller T, Kroiss M, Schlegel N; NEKAR study group.
Ann Surg. 2022 Feb 1;275(2):e479-e487. doi: 10.1097/SLA.0000000000004144.
PMID: 32649472
 49. [Inflammation and thrombo-occlusive vessel signalling in benign atrophic papulosis \(Köhlmeier-Degos disease\).](#)
Zouboulis CC, Theodoridis A, Makrantonaki E.
J Eur Acad Dermatol Venereol. 2022 Nov;36(11):2195-2198. doi: 10.1111/jdv.18362. Epub 2022 Jul 8.
PMID: 35748122
 50. [Relationship between age at initiation of cysteamine treatment, adherence with therapy, and glomerular kidney function in infantile nephropathic cystinosis.](#)
Nießl C, Boulesteix AL, Oh J, Palm K, Schlingmann P, Wygoda S, Haffner D, Wühl E, Tönshoff B, Buescher A, Billing H, Hoppe B, Zirngibl M, Kettwig M, Moeller K, Acham-Roschitz B, Arbeiter K, Bald M, Benz M, Galiano M, John-Kroegel U, Klaus G, Marx-Berger D, Moser K, Mueller D, Patzer L, Pohl M, Seitz B, Treikauskas U, von Vigier RO, Gahl WA, Hohenfellner K.
Mol Genet Metab. 2022 Aug;136(4):268-273. doi: 10.1016/j.ymgme.2022.06.010. Epub 2022 Jul 2.
PMID: 35835062
 51. [Correction: Individualized treatment of differentiated thyroid cancer: The value of surgery in combination with radioiodine imaging and therapy - A German position paper from Surgery and Nuclear Medicine.](#)
Schmidt M, Bartenstein P, Bucerius J, Dietlein M, Drzezga A, Herrmann K, Lapa C, Lorenz K, Musholt TJ, Nagarajah J, Reiners C, Sahlmann CO, Kreissl MC.
Nuklearmedizin. 2022 Apr 27. doi: 10.1055/a-1824-1280. Online ahead of print.
PMID: 35477170 English. No abstract available.
 52. [WARSI and SARS1: Two tRNA synthetases implicated in autosomal recessive microcephaly.](#)
Bögershausen N, Krawczyk HE, Jamra RA, Lin SJ, Yigit G, Hüning I, Polo AM, Vona B, Huang K, Schmidt J, Altmüller J, Luppe J, Platzer K, Dörgeloh BB, Busche A, Biskup S, Mendes MI, Smith DEC, Salomons GS, Zibat A, Bültmann E, Nürnberg P, Spielmann M, Lemke JR, Li Y, Zenker M, Varshney GK, Hillen HS, Kratz CP, Wollnik B.
Hum Mutat. 2022 Oct;43(10):1454-1471. doi: 10.1002/humu.24430. Epub 2022 Jul 21.
PMID: 35790048
 53. [Medullary thyroid cancer and pheochromocytoma in MEN2A: are there parent of origin effects on disease expression?](#)
Machens A, Lorenz K, Weber F, Dralle H.
Fam Cancer. 2022 Oct;21(4):473-478. doi: 10.1007/s10689-021-00282-w. Epub 2021 Oct 22.
PMID: 34677728
 54. [Gut microbial similarity in twins is driven by shared environment and aging.](#)
Vilchez-Vargas R, Skieceviciene J, Lehr K, Varkalaite G, Thon C, Urba M, Morkūnas E, Kucinskas L, Bauraitė K, Schanze D, Zenker M, Malferteiner P, Kupcinskas J, Link A.
EBioMedicine. 2022 May;79:104011. doi: 10.1016/j.ebiom.2022.104011. Epub 2022 Apr 29.
PMID: 35490553 **Free PMC article.**
 55. [The Critical Role of Galectin-12 in Modulating Lipid Metabolism in Sebaceous Glands.](#)
Tsao CH, Hsieh WC, Lin FJ, Yang RY, Chang MT, Apaya MK, Shyur LF, Ke LY, Zouboulis CC, Liu FT.
J Invest Dermatol. 2023 Jun;143(6):913-924.e4. doi: 10.1016/j.jid.2022.11.012. Epub 2022 Dec 17.
PMID: 36535362
 56. [Metabolic Disorders/Obesity Is a Primary Risk Factor in Hidradenitis Suppurativa: An Immunohistochemical Real-World Approach.](#)
Kaleta KP, Nikolakis G, Hossini AM, Balthasar O, Almansouri D, Vaiopoulos A, Knolle J, Boguslawska A, Wojas-Pelc A, Zouboulis CC.
Dermatology. 2022;238(2):251-259. doi: 10.1159/000517017. Epub 2021 Jul 22.
PMID: 34293747
 57. [Fatal course of a benign mediastinal lipoblastoma in a 20-year-old woman.](#)
Ganzert C, Popov A, Lücke E, Franke S, Jechorek D, Zenker M, Walles T, Pech M, Schreiber J.
Pathol Res Pract. 2022 Nov;239:154161. doi: 10.1016/j.prp.2022.154161. Epub 2022 Oct 17.
PMID: 36274379
 58. [Atrophic papulosis \(Köhlmeier-Degos disease\) revisited: a cross-sectional study on 105 patients.](#)
Kaleta KP, Jariénė V, Theodoridis A, Nikolakis G, Zouboulis CC.
J Eur Acad Dermatol Venereol. 2022 Nov;36(11):2190-2194. doi: 10.1111/jdv.18260. Epub 2022 Jun 7.

- PMID: 35610757
59. [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.
 60. [Galectin-12 modulates sebocyte proliferation and cell cycle progression by regulating cyclin A1 and CDK2.](#)
Tsao CH, Hsieh WC, Yang RY, Lo YH, Tu TJ, Ke LY, Zouboulis CC, Liu FT.
Glycobiology. 2022 Feb 26;32(1):73-82. doi: 10.1093/glycob/cwab100.
PMID: 34791227
 61. [Which Health-Related Quality of Life Items Most Affect Acne Patients?](#)
Chernyshov PV, Sampogna F, Zouboulis CC, Boffa MJ, Marron SE, Manolache L, Pustišek N, Bettoli V, Koumaki D, Chubar O, Pochynok TV, Mintoff D, Bonitsis NG, Spillekom-van Koullil S, Driessen RJB, Chernyshov AV, Bewley AP, Evers AWM, Chernyshov IP, Tomas-Aragones L.
Dermatology. 2023;239(2):267-272. doi: 10.1159/000526602. Epub 2022 Dec 7.
PMID: 36476839
 62. [Intrafamilial phenotypic variability in autosomal recessive DOCK6-related Adams-Oliver syndrome.](#)
Zepeda-Romero LC, Zenker M, Schanze D, Schanze I, Peña-Padilla C, Quezada-Salazar CA, Pacheco-Torres PA, Rivera-Montellano ML, Aguirre-Guillén RL, Bobadilla-Morales L, Corona-Rivera A, Corona-Rivera JR.
Eur J Med Genet. 2022 Dec;65(12):104653. doi: 10.1016/j.ejmg.2022.104653. Epub 2022 Oct 28.
PMID: 36330903
 63. [Endothelins and \$\alpha\$ -melanocyte-stimulating hormone are increased in plasma of patients treated with UVA1 and psoralen plus UVA.](#)
Abdel-Naser MB, Seltmann H, Altenburg A, Zouboulis CC.
Photodermatol Photoimmunol Photomed. 2022 Nov;38(6):611-613. doi: 10.1111/phpp.12789. Epub 2022 May 4.
PMID: 35353376 No abstract available.
 64. [Preoperative calcitonin testing improves the diagnosis of medullary thyroid carcinoma in female and male patients.](#)
Weber T, Poplawski A, Vorländer C, Dotzenrath C, Ringelband R, Schabram J, Passler C, Zielke A, Schlegel N, Nies C, Krenz D, Jähne J, Schwab R, Bartsch DK, Binnebösel M, Kemen M, Klinger C, Buhr H, Lorenz K.
Eur J Endocrinol. 2022 Jan 6;186(2):223-231. doi: 10.1530/EJE-21-1015.
PMID: 34871180
 65. [Neurologic and neurodevelopmental complications in cardiofaciocutaneous syndrome are associated with genotype: A multinational cohort study.](#)
Pierpont EI, Kenney-Jung DL, Shanley R, Zatkalik AL, Whitmarsh AE, Kroening SJ, Roberts AE, Zenker M.
Genet Med. 2022 Jul;24(7):1556-1566. doi: 10.1016/j.gim.2022.04.004. Epub 2022 May 7.
PMID: 35524774
 66. [Different Types of Auricular Keloids and Treatment by Intralesional Cryosurgery: Best Practice for Obtaining Long-Lasting Clinical Results.](#)
Har-Shai Y, Har-Shai L, Zouboulis VA, Zouboulis CC.
Dermatology. 2022;238(1):170-179. doi: 10.1159/000514954. Epub 2021 Apr 7.
PMID: 33827090
 67. [Age, American Thyroid Association Risk Group, and Response to Therapy Are Prognostic Factors in Children With Differentiated Thyroid Cancer.](#)
Redlich A, Luster M, Lorenz K, Lessel L, Rohrer TR, Schmid KW, Frühwald MC, Vorwerk P, Kuhlen M.
J Clin Endocrinol Metab. 2022 Jan 1;107(1):e165-e177. doi: 10.1210/clinem/dgab622.
PMID: 34415989
 68. [The seventh international RASopathies symposium: Pathways to a cure-expanding knowledge, enhancing research, and therapeutic discovery.](#)
Kontaridis MI, Roberts AE, Schill L, Schoyer L, Stronach B, Andelfinger G, Aoki Y, Axelrad ME, Bakker A, Bennett AM, Broniscer A, Castel P, Chang CA, Cyganek L, Das TK, den Hertog J, Galperin E, Garg S, Gelb BD, Gordon K, Green T, Gripp KW, Itkin M, Kiuru M, Korf BR, Livingstone JR, López-Juárez A, Magoulas PL, Mansour S, Milner T, Parker E, Pierpont EI, Plouffe K, Rauen KA, Shankar SP, Smith SB, Stevenson DA, Tartaglia M, Van R, Wagner ME, Ware SM, Zenker M.
Am J Med Genet A. 2022 Jun;188(6):1915-1927. doi: 10.1002/ajmg.a.62716. Epub 2022 Mar 9.
PMID: 35266292 **Free PMC article.**
 69. [The Effects of Synthetic SREBP-1 and PPAR- \$\gamma\$ Decoy Oligodeoxynucleotide on Acne-like Disease In Vivo and In Vitro via Lipogenic Regulation.](#)
Gu H, An HJ, Gwon MG, Bae S, Zouboulis CC, Park KK.

- Biomolecules. 2022 Dec 12;12(12):1858. doi: 10.3390/biom12121858.
PMID: 36551286 **Free PMC article.**
70. [Identification of clinical features affecting diagnostic delay in paediatric hidradenitis suppurativa: results from a multicentre observational study.](#)
Di Cesare A, Nikolakis G, Kanni T, Giamarellos-Bourboulis EJ, Matusiak L, Szepietowski JC, Zouboulis CC, Prignano F.
Br J Dermatol. 2022 Sep;187(3):428-430. doi: 10.1111/bjd.21247. Epub 2022 May 28.
PMID: 35292964 No abstract available.
 71. [Outcomes in growth hormone-treated Noonan syndrome children: impact of PTPN11 mutation status.](#)
Jorge AAL, Edouard T, Maghnie M, Pietropoli A, Kelepouris N, Romano A, Zenker M, Horikawa R.
Endocr Connect. 2022 Apr 15;11(4):e210615. doi: 10.1530/EC-21-0615.
PMID: 35245205 **Free PMC article.**
 72. [Meeting Report from 2nd ICCBH-ERN BOND Spinal Complications in Children and Adults with Achondroplasia Workshop, Dublin, Ireland, 2nd July 2022.](#)
Cheung MS, Mohnike K.
Bone. 2022 Dec;165:116574. doi: 10.1016/j.bone.2022.116574. Epub 2022 Sep 30.
PMID: 36183981
 73. [Increased osteoclastogenesis contributes to bone loss in the Costello syndrome *Hras G12V* mouse model.](#)
Nandi S, Chennappan S, Andrasch Y, Fidan M, Engler M, Ahmad M, Tuckermann JP, Zenker M, Cirstea IC.
Front Cell Dev Biol. 2022 Oct 18;10:1000575. doi: 10.3389/fcell.2022.1000575. eCollection 2022.
PMID: 36330334 **Free PMC article.**
 74. [\[Epigenetic changes in the promoter of the fragile histidine triad \(FHIT\) gene in human sebocytes under the influence of in vitro culture\].](#)
Jotzo M, Zouboulis CC, Ballhausen WG.
Ophthalmologie. 2022 Aug;119(8):813-819. doi: 10.1007/s00347-022-01593-8. Epub 2022 Mar 7.
PMID: 35254487 German.
 75. [Individualized treatment of differentiated thyroid cancer: The value of surgery in combination with radioiodine imaging and therapy - A German position paper from Surgery and Nuclear Medicine.](#)
Schmidt M, Bartenstein P, Bucerius J, Dietlein M, Drzezga A, Herrmann K, Lapa C, Lorenz K, Musholt TJ, Nagarajah J, Reiners C, Sahlmann CO, Kreisli MC.
Nuklearmedizin. 2022 Apr;61(2):87-96. doi: 10.1055/a-1783-8154. Epub 2022 Mar 17.
PMID: 35299276 English, German.
 76. [Integration of genomic analysis and transcript expression of ABCC8 and KCNJ11 in focal form of congenital hyperinsulinism.](#)
Wieland I, Schanze I, Felgendreher IM, Barthlen W, Vogelgesang S, Mohnike K, Zenker M.
Front Endocrinol (Lausanne). 2022 Oct 21;13:1015244. doi: 10.3389/fendo.2022.1015244. eCollection 2022.
PMID: 36339418 **Free PMC article.**
 77. [Free Fatty Acids Induce Lipid Accumulation, Autophagy, and Apoptosis in Human Sebocytes.](#)
Hossini AM, Hou X, Exner T, Fauler B, Eberle J, Rabien A, Makrantonaki E, Zouboulis CC.
Skin Pharmacol Physiol. 2023;36(1):1-15. doi: 10.1159/000527471. Epub 2022 Nov 16.
PMID: 36384913
 78. [Minocycline suppresses lipogenesis via inhibition of p300 histone acetyltransferase activity in human SZ95 sebocytes.](#)
Shin HS, Zouboulis CC, Kim MK, Lee DH, Chung JH.
J Eur Acad Dermatol Venereol. 2022 Aug;36(8):1325-1333. doi: 10.1111/jdv.18079. Epub 2022 Mar 24.
PMID: 35285066
 79. [Three-dimensional morphometric analysis of the lateral clavicle and acromion: Implications for surgical treatment using subacromial support.](#)
Zenker M, Shamsollahi J, Galm A, Hoyer HA, Jiang C, Lambert S, Nijs S, Jaeger M.
SAGE Open Med. 2022 Apr 21;10:20503121221091395. doi: 10.1177/20503121221091395.
eCollection 2022.
PMID: 35492883 **Free PMC article.**
 80. [Unusual Findings in a Patient With Carney Complex due to a Novel *PRKAR1A* Mutation.](#)
Friedrich RE, Zenker M.
Anticancer Res. 2022 Dec;42(12):6121-6125. doi: 10.21873/anticancerres.16125.
PMID: 36456122
 81. [T cell-specific constitutive active SHP2 enhances T cell memory formation and reduces T cell activation.](#)
Cammann C, Israel N, Frentzel S, Jeron A, Topfstedt E, Schüler T, Simeoni L, Zenker M, Fehling HJ, Schraven B, Bruder D, Seifert U.
Front Immunol. 2022 Aug 2;13:958616. doi: 10.3389/fimmu.2022.958616. eCollection 2022.

- PMID: 35983034 **Free PMC article.**
82. [\[Erratum to: Epigenetic changes in the promoter of the fragile histidine triad \(FHIT\) gene in human sebocytes under the influence of in vitro culture\].](#)
Jotzo M, Zouboulis CC, Ballhausen WG.
Ophthalmologie. 2022 Jul;119(Suppl 2):155. doi: 10.1007/s00347-022-01627-1.
PMID: 35403854 German. No abstract available.
 83. [Polymer Hybrid Nanocomposites Based on Homo and Copolymer Xlpe Containing Mineral Nanofillers with Improved Functional Properties Intended for Insulation of Submarine Cables.](#)
Resner L, Lesiak P, Taraghi I, Kochmanska A, Figiel P, Piesowicz E, Zenker M, Paszkiewicz S.
Polymers (Basel). 2022 Aug 23;14(17):3444. doi: 10.3390/polym14173444.
PMID: 36080519 **Free PMC article.**
 84. [Temporal trends in referrals of RET gene carriers for neck surgery to a tertiary surgical center in the era of international management guidelines.](#)
Machens A, Lorenz K, Huessler EM, Stang A, Weber F, Dralle H.
Endocrine. 2023 Apr;80(1):100-110. doi: 10.1007/s12020-022-03273-8. Epub 2022 Dec 2.
PMID: 36456885 **Free PMC article.**
 85. [Management of cardiac aspects in children with Noonan syndrome - results from a European clinical practice survey among paediatric cardiologists.](#)
Wolf CM, Zenker M, Burkitt-Wright E, Edouard T, García-Miñaur S, Lebl J, Shaikh G, Tartaglia M, Verloes A, Östman-Smith I.
Eur J Med Genet. 2022 Jan;65(1):104372. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104372. Epub 2021 Oct 28.
PMID: 34757052
 86. [Small proline-rich proteins \(SPRRs\) are epidermally produced antimicrobial proteins that defend the cutaneous barrier by direct bacterial membrane disruption.](#)
Zhang C, Hu Z, Lone AG, Artami M, Edwards M, Zouboulis CC, Stein M, Harris-Tryon TA.
Elife. 2022 Mar 2;11:e76729. doi: 10.7554/eLife.76729.
PMID: 35234613 **Free PMC article.**
 87. [Efficacy of Applied Relaxation as indicated preventive intervention in individuals at increased risk for mental disorders: A randomized controlled trial.](#)
Beesdo-Baum K, Zenker M, Rückert F, Kische H, Pieper L, Asselmann E.
Behav Res Ther. 2022 Oct;157:104162. doi: 10.1016/j.brat.2022.104162. Epub 2022 Jul 20.
PMID: 35930850 Clinical Trial.
 88. [Infantile epileptic spasms syndrome in children with cardiofaciocutaneous syndrome: Clinical presentation and associations with genotype.](#)
Kenney-Jung DL, Rogers DJ, Kroening SJ, Zatkalik AL, Whitmarsh AE, Roberts AE, Zenker M, Gambardella ML, Contaldo I, Leoni C, Onesimo R, Zampino G, Tartaglia M, Battaglia DI, Pierpont EI.
Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2022 Dec;190(4):501-509. doi: 10.1002/ajmg.c.32022. Epub 2022 Nov 29.
PMID: 36448195 **Free PMC article.**
 89. [Efficacy and safety of N-acetyl-GED-0507-34-LEVO gel in patients with moderate-to severe facial acne vulgaris: a phase IIb randomized double-blind, vehicle-controlled trial.](#)
Picardo M, Cardinali C, La Placa M, Lewartowska-Biatek A, Lora V, Micali G, Montisci R, Morbelli L, Nova A, Parodi A, Reich A, Sebastian M, Turek-Urasińska K, Weirich O, Zdybski J, Zouboulis CC; GEDACNE Study Group.
Br J Dermatol. 2022 Oct;187(4):507-514. doi: 10.1111/bjd.21663. Epub 2022 Jun 23.
PMID: 35553043 **Free PMC article.** Clinical Trial.
 90. [Oral HRAS Mutation in Orofacial Nevus Sebaceous Syndrome \(Schimmelpenning-Feuerstein-Mims-Syndrome\): A Case Report With a Literature Survey.](#)
Friedrich RE, Gosau M, Luebke AM, Hagel C, Kohlrusch FK, Hahn M, VON Kroge S, Hahn J, Wieland I, Zenker M.
In Vivo. 2022 Jan-Feb;36(1):274-293. doi: 10.21873/invivo.12701.
PMID: 34972725 **Free PMC article.**
 91. [Functional characterization of a novel TP53RK mutation identified in a family with Galloway-Mowat syndrome.](#)
Treimer E, Kalayci T, Schumann S, Suer I, Greco S, Schanze D, Schmeisser MJ, Kühl SJ, Zenker M.
Hum Mutat. 2022 Dec;43(12):1866-1871. doi: 10.1002/humu.24472. Epub 2022 Sep 27.
PMID: 36116039
 92. [Switching from Adalimumab Originator to Biosimilar in Patients with Hidradenitis Suppurativa Results in Losses of Response-Data from the German HS Registry HSBest.](#)
Kirsten N, Ohm F, Gehrdaun K, Girbig G, Stephan B, Ben-Anaya N, Pinter A, Bechara FG, Presser D, Zouboulis CC, Augustin M.
Life (Basel). 2022 Sep 29;12(10):1518. doi: 10.3390/life12101518.

- PMID: 36294953 **Free PMC article.**
93. [Management of growth failure and other endocrine aspects in patients with Noonan syndrome across Europe: A sub-analysis of a European clinical practice survey.](#)
Edouard T, Zenker M, Östman-Smith I, Ortega Castelló E, Wolf CM, Burkitt-Wright E, Verloes A, García-Miñaur S, Tartaglia M, Shaikh G, Lebl J.
Eur J Med Genet. 2022 Jan;65(1):104404. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104404. Epub 2021 Dec 9.
PMID: 34896604
 94. [Development and validation of IHS4-55, an IHS4 dichotomous outcome to assess treatment effect for hidradenitis suppurativa.](#)
Tzellos T, van Straalen KR, Kyrgidis A, Alavi A, Goldfarb N, Gulliver W, Jemec GBE, Lowes MA, Marzano AV, Prens EP, Sayed CJ, van der Zee HH, Zouboulis CC.
J Eur Acad Dermatol Venereol. 2023 Feb;37(2):395-401. doi: 10.1111/jdv.18632. Epub 2022 Oct 19.
PMID: 36184889
 95. [Correlation of PET-MRI, Pathology, LOH, and Surgical Success in a Case of CHI With Atypical Large Pancreatic Focus.](#)
Vosschulte H, Mohnike K, Mohnike K, Warncke K, Akcay A, Zenker M, Wieland I, Schanze I, Hoefele J, Förster C, Barthlen W, Stahlberg K, Empting S.
J Endocr Soc. 2022 Apr 6;6(6):bvac056. doi: 10.1210/jendso/bvac056. eCollection 2022 Jun 1.
PMID: 35475025 **Free PMC article.**
 96. [A Case Report: First Long-Term Treatment With Burosumab in a Patient With Cutaneous-Skeletal Hypophosphatemia Syndrome.](#)
Merz LM, Buerger F, Ziegelasch N, Zenker M, Wieland I, Lipek T, Wallborn T, Terliesner N, Prenzel F, Siekmeyer M, Dittrich K.
Front Endocrinol (Lausanne). 2022 May 6;13:866831. doi: 10.3389/fendo.2022.866831. eCollection 2022.
PMID: 35600592 **Free PMC article.**
 97. [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, Fritzsich 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.
 98. [Treatment of congenital adrenal hyperplasia in children aged 0-3 years: a retrospective multicenter analysis of salt supplementation, glucocorticoid and mineralocorticoid medication, growth and blood pressure.](#)
Neumann U, van der Linde A, Krone RE, Krone NP, Güven A, Güran T, Elsedfy H, Poyrazoglu S, Darendeliler F, Bachega TASS, Balsamo A, Hannema SE, Birkebaek N, Vieites A, Thankamony A, Cools M, Milenkovic T, Bonfig W, Costa EC, Atapattu N, de Vries L, Guaragna-Filho G, Korbonits M, Mohnike K, Bryce J, Ahmed SF, Voet B, Blankenstein O, Claahsen-van der Grinten HL.
Eur J Endocrinol. 2022 Apr 11;186(5):587-596. doi: 10.1530/EJE-21-1085.
PMID: 35290211 **Free PMC article.**
 99. [Applied relaxation and cortisol secretion: findings from a randomized controlled indicated prevention trial in adults with stress, anxiety, or depressive symptoms.](#)
Kische H, Zenker M, Pieper L, Beesdo-Baum K, Asselmann E.
Stress. 2022 Jan;25(1):122-133. doi: 10.1080/10253890.2022.2045939.
PMID: 35285766 Clinical Trial.
 100. [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, Ricke J, Zenker M, Kimm MA, Wildgruber M; APOLLON investigators.
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.**
 101. [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, Gundel 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.**

A-Zentrum des MKSE - Qualitätsbericht

102. [Recurrent Mandibular Giant Cell Lesion in Neurofibromatosis Type 1: Second Hit Mutation on the *NF1* Gene in the Osseous Lesion.](#)
Friedrich RE, Luebke AM, Schüller U, Hagel C, Kohlrusch FK, Wieland I, Zenker M.
Anticancer Res. 2022 Jun;42(6):2945-2952. doi: 10.21873/anticancerres.15777.
PMID: 35641267
103. [European Medical Education Initiative on Noonan syndrome: A clinical practice survey assessing the diagnosis and clinical management of individuals with Noonan syndrome across Europe.](#)
García-Miñaur S, Burkitt-Wright E, Verloes A, Shaikh G, Lebl J, Östman-Smith I, Wolf CM, Ortega Castelló E, Tartaglia M, Zenker M, Edouard T.
Eur J Med Genet. 2022 Jan;65(1):104371. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104371. Epub 2021 Oct 29.
PMID: 34757053
104. [Radiotherapy for pediatric adrenocortical carcinoma - Review of the literature.](#)
Wiegering V, Riedmeier M, Thompson LDR, Virgone C, Redlich A, Kuhlen M, Gultekin M, Yalcin B, Decarolis B, Härtel C, Schlegel PG, Fassnacht M, Timmermann B.
Clin Transl Radiat Oncol. 2022 May 14;35:56-63. doi: 10.1016/j.ctro.2022.05.003. eCollection 2022 Jul.
PMID: 35601796 **Free PMC article.** Review.
105. [Genotype-phenotype associations within the Li-Fraumeni spectrum: a report from the German Registry.](#)
Penkert J, Strüwe FJ, Dutzmann CM, Doergeloh BB, Montellier E, Freycon C, Keymling M, Schlemmer HP, Sängler B, Hoffmann B, Gerasimov T, Blattmann C, Fetscher S, Frühwald M, Hettmer S, Kordes U, Ridola V, Kroiss Benninger S, Mastronuzzi A, Schott S, Nees J, Prokop A, Redlich A, Seidel MG, Zimmermann S, Pajtler KW, Pfister SM, Hainaut P, Kratz CP.
J Hematol Oncol. 2022 Aug 16;15(1):107. doi: 10.1186/s13045-022-01332-1.
PMID: 35974385 **Free PMC article.**
106. [Key factors for effective mitotane therapy in children with adrenocortical carcinoma.](#)
Kuhlen M, Mier P, Kunstreich M, Lessel L, Schneider D, Brecht I, Schewe DM, Frühwald MC, Vorwerk P, Redlich A.
Endocr Relat Cancer. 2022 Aug 1;29(9):545-555. doi: 10.1530/ERC-22-0146. Print 2022 Sep 1.
PMID: 35900840
107. [Adrenocortical Tumors and Pheochromocytoma/Paraganglioma Initially Mistaken as Neuroblastoma- Experiences From the GPOH-MET Registry.](#)
Kuhlen M, Pamporaki C, Kunstreich M, Wudy SA, Hartmann MF, Peitzsch M, Vokuhl C, Seitz G, Kreissl MC, Simon T, Hero B, Frühwald MC, Vorwerk P, Redlich A.
Front Endocrinol (Lausanne). 2022 Jun 17;13:918435. doi: 10.3389/fendo.2022.918435. eCollection 2022.
PMID: 35784570 **Free PMC article.**
108. [Incidences and characteristics of primary lung malignancies in childhood in Germany: An analysis of population-based data from German cancer registries.](#)
Abele M, Voggel S, Bremensdorfer C, Spix C, Erdmann F, Kuhlen M, Redlich A, Ebinger M, Lang P, Schneider DT, Brecht IB.
Pediatr Blood Cancer. 2022 Sep;69(9):e29744. doi: 10.1002/pbc.29744. Epub 2022 Apr 30.
PMID: 35488714
109. [Outcome for Pediatric Adreno-Cortical Tumors Is Best Predicted by the COG Stage and Five-Item Microscopic Score-Report from the German MET Studies.](#)
Kuhlen M, Kunstreich M, Wudy SA, Holterhus PM, Lessel L, Schneider DT, Brecht IB, Schewe DM, Seitz G, Roecken C, Vokuhl C, Johann PD, Frühwald MC, Vorwerk P, Redlich A.
Cancers (Basel). 2022 Dec 30;15(1):225. doi: 10.3390/cancers15010225.
PMID: 36612221 **Free PMC article.**
110. [SMARCB1-deficient and SMARCA4-deficient Malignant Brain Tumors With Complex Copy Number Alterations and TP53 Mutations May Represent the First Clinical Manifestation of Li-Fraumeni Syndrome.](#)
Hasselblatt M, Thomas C, Federico A, Nemes K, Johann PD, Bison B, Bens S, Dahlum S, Kordes U, Redlich A, Lessel L, Pajtler KW, Mawrin C, Schüller U, Nolte K, Kramm CM, Hinz F, Sahm F, Giannini C, Penkert J, Kratz CP, Pfister SM, Siebert R, Paulus W, Kool M, Frühwald MC.
Am J Surg Pathol. 2022 Sep 1;46(9):1277-1283. doi: 10.1097/PAS.0000000000001905. Epub 2022 Apr 22.
PMID: 35446794