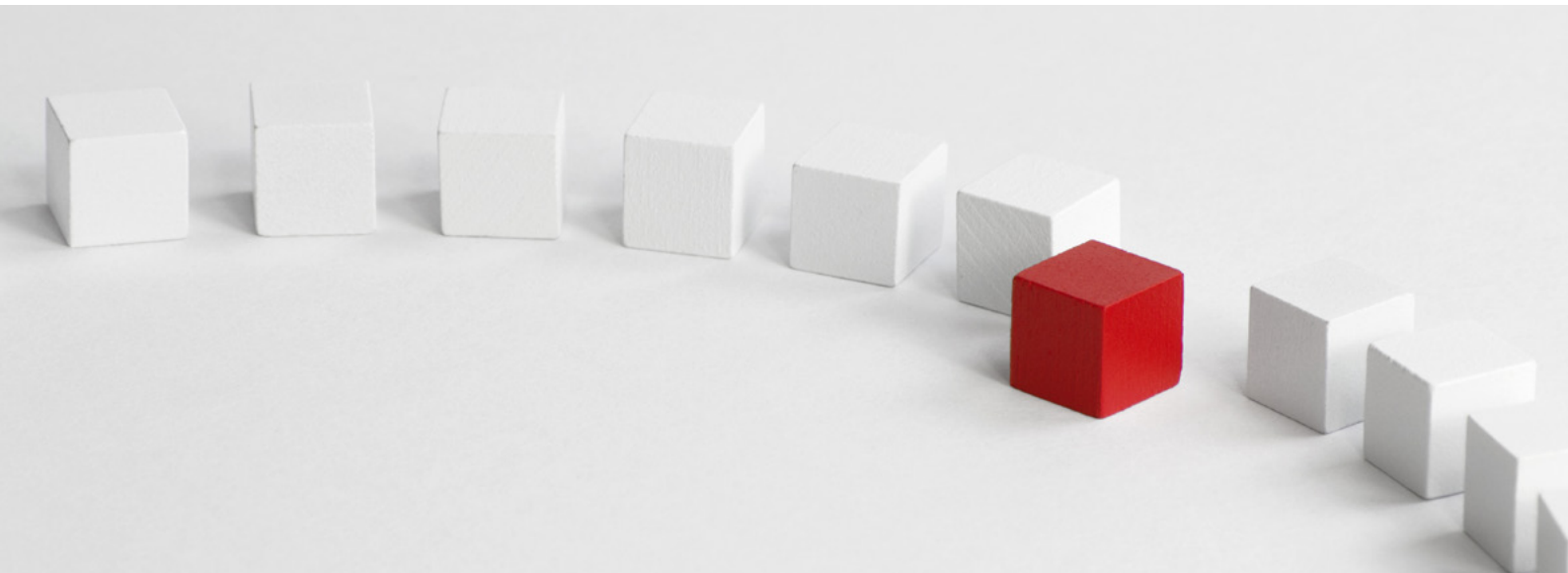




Berichtsjahr 2025

Qualitätsbericht

5	Kontakt
6	§ 1 Kurzbeschreibung des Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen (MZCSE)
7	§ 2 Qualitätsanforderungen
8	(1) Personelle Anforderungen
8	(2) Strukturelle Anforderungen
8	(3) Fachliche Anforderungen
10	(4) Mindestfallzahlen
11	(5) Forschungstätigkeit
11	A-Centrum
12	B-Centren
13	§ 3 Qualitätsmanagement und Qualitätssichernde Maßnahmen
15	§ 4 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen
15	§ 5 Lehre

16	§ 6 Vernetzung
16	(1) Europäische Referenznetzwerke (ERN)
17	(2) SE-Atlas
17	(3) Arbeitsgemeinschaft Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE)
17	(4) NAMSE-Netz e.V.
18	§ 7 Öffentlichkeitsarbeit und Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen
19	Anlage 1
26	Anlage 2
27	Anlage 3



Kontakt

Anschrift

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen
Gebäude Nord 22
Martinistraße 52
20246 Hamburg
☎ 040 7410 - 20940 | ✉ mzcse-patienten@uke.de
Homepage: www.uke.de/martin-zeitz-cse

Leitung des Centrums

Prof. Dr. med. Christoph Schramm

Wissenschaftlicher Leiter

☎ 040 7410 - 52545 | ✉ c.schramm@uke.de

Prof. Dr. med. Christian Kubisch

Leiter Undiagnosed Disease Program; UDP

☎ 040 7410 - 52120 | ✉ c.kubisch@uke.de

Impressum



Herausgeber

© 2026
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf | Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen
Martinistraße 52 | 20246 Hamburg

Alle Rechte vorbehalten. Nachdruck (auch auszugsweise), Aufnahme in Onlinedienste und Internet
sowie Vervielfältigung nur mit Genehmigung des Herausgebers.

Qualitätsbericht anhand der Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136c Absatz 5 SGB V (Zentrums-Regelungen)

in der Fassung vom 5. Dezember 2019 veröffentlicht im Bundesanzeiger (BAnz AT 12.03.2020 B2) in Kraft getreten am 1. Januar 2020 | zuletzt geändert am 17. Juli 2025 veröffentlicht im Bundesanzeiger (BAnz AT 03.06.2022 B3) in Kraft getreten am 12. Dezember 2025

■ § 1 Kurzbeschreibung des MZCSE

Innerhalb des UKE ist das Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen (MZCSE), entsprechend der NAMSE Kriterien als sog. A-Centrum Anlaufstelle für Patient:innen, bei denen der begründete Verdacht auf eine Seltene Erkrankung vorliegt. Die Befunde der Patient:innen werden aufbereitet, in interdisziplinären Fallkonferenzen vorgestellt und interdisziplinär besprochen.

Erwachsene Patient:innen, bei denen sich der Verdacht auf eine Seltene Erkrankung erhärtet, werden in der interdisziplinären Sprechstunde des MZCSE vorstellig. Sollte der Verdacht auf eine seltene genetisch determinierte Erkrankung bestehen, erfolgt der Einschluss in das sog. Undiagnosed Disease Program (UDP) und eine erweiterte genetische Diagnostik (insbesondere eine Exom- oder Genomsequenzierung) kann initiiert werden.

Darüberhinaus, ist das MZCSE Dachstruktur der Kompetenzcentren (B-Centren), die primär für die Versorgung von Patient:innen mit definierten seltenen Erkrankungen zuständig sind. Die Kompetenzcentren müssen die Mindestanforderungen des G-BA erfüllen und die Satzung des MZCSE anerkennen (Abbildung 1 Organigramm).

Pädiatrische Patient:innen, deren Eltern/Erziehungsberechtigte sich an das MZCSE wenden, werden über eine Kooperation mit dem Kinder UKE direkt an die Klinikleitung, Prof. Dr. med. Ania Muntau, zur weiteren Versorgung weitergeleitet. Sollte die (Verdachts-) Diagnose der pädiatrischen Patient:innen eines der Kompetenzcentren des MZCSE zuzuordnen sein, werden die Patient:innen direkt an das entsprechende Kompetenzcentrum weitergeleitet.

■ § 2 Qualitätsanforderungen

(1) Personelle Anforderungen

1. Die Leitung des MZCSE ist aufgeteilt in eine wissenschaftliche Leitung (Prof. Dr. med. Christoph Schramm) und die Leitung des UDP (Prof. Dr. med. Christian Kubisch). Die Leiter sind in ihrer Tätigkeit gleichberechtigt, können sich gegenseitig vertreten und stimmen Entscheidungsprozesse miteinander ab.
2. Das MZCSE verfügt über eine Koordinator:in, eine nicht-ärztliche Lots:in und zwei ärztliche Lots:innen
 - a) Die ärztlichen Lots:innen (Oberärzt:innen, 2x 0,5 VK) des MZCSE übernehmen werktags (Mo-Fr) die Steuerung der Patient:innen zu spezialisierten, lokalen oder bundesweiten Versorgungsangeboten in der Erwachsenenmedizin und der Pädiatrie (in enger Zusammenarbeit mit dem Kinder UKE).
 - b) Die nicht-ärztliche Lots:in (MFA, 0,5 VK) des MZCSE übernimmt werktags die Steuerung der Patient:innen innerhalb des MZCSE, der Kompetenzcentren und des UKE und beteiligt sich an der Sprechstunde des MZCSE.
 - c) Die Koordinator:in (Wissenschaftliche Mitarbeiterin, 0,5 VK) des MZCSE koordiniert die Planung und Durchführung von Projekten (z.B. in Lehre und Forschung), qualitätssichernden Massnahmen, Fortbildungen und unterstützt die Steuerung von Patient:innen-Anfragen.
3. Assistenz- und Fachärzt:innen, Studierende (unter Supervision) sowie Oberärzt:innen des MZCSE aus verschiedenen Fachbereichen übernehmen die Fallaufbereitung von Patient:innen mit unklarer Diagnose.
4. Ein Team von Mitarbeiter:innen (Fach- oder Assistenzärzt:innen) aus den Fachbereichen Humangenetik und Psychosomatik ist werktags (Mo-Fr) für Anfragen des MZCSE verfügbar. Mindestens ein/e Mitarbeiter:in pro Fachrichtung nimmt an den wöchentlichen interdisziplinären Fallkonferenzen sowie der interdisziplinären Spezialsprechstunde für Patient:innen mit unklaren Erkrankungen des MZCSE teil.
5. Einmal monatlich findet ein Leitungstreffen statt an dem neben den beiden Leitern des Zentrums, der Koordinator:in und der Oberärzt:innen auch Vertreter:innen aus den Schnittstellen – der Humangenetik und Psychosomatik – teilnehmen. Ziel ist der Austausch, Lenkung und Konsentierung aktueller und langfristiger Themen und Fragen.

(4) Mindestfallzahlen

- 1. Im UKE erfolgt die Kodierung der Patient:innen nach ICD-10-GM und Orphakennzahlen. In 2025 wurden insgesamt 13.294 stationäre Fälle (voll- und teilstationär) mittels ORPHAcodes kodiert.
- 2. Das Europäische Referenznetzwerk für Seltene Lebererkrankungen (ERN RARE-LIVER) wird über das UKE koordiniert. Darüber hinaus ist das UKE Mitglied in 13 weiteren ERN (siehe §6.1). Das ERN ermöglicht Ärzten den anonymisierten, fachlichen Austausch von komplizierten Patient:innenfällen für eine verbesserte Diagnose und Behandlung der Patient:innen. Das MZCSE zusammen mit seinen B-Zentren hat über 55 solcher Patient:innenfälle aus anderen Krankenhäusern besprochen.
- 3. Anzahl der Patient:innen am A-Zentrum und Anzahl genetisch gesicherter Diagnosen bei Patient:innen mit bisher unklaren Erkrankungen am gesamten MZCSE: Das **A-Zentrum des MZCSE** erhielt in 2025 n=283 Anfragen zu Patient:innen mit unklarer Diagnose. Nach Sichtung der ärztlichen Epikrisen wurden die Akten von n=130 dieser Patient:innen zur Aufarbeitung im MZCSE angefordert. N=153 Patient:innen erhielten ein Empfehlungsschreiben zur weiteren Diagnostik und Versorgung im Rahmen der Lotsenfunktion des MZCSE. Bei n=55 Patient:innen wurde im interdisziplinären Konsens die Indikation einer erweiterten genetischen Diagnostik gestellt und es erfolgte eine Genomsequenzierung über den Einschluss in das Modellvorhaben Genomsequenzierung (MV GenomSeq) gemäß §64e SGB V. 2025 wurden vier Patient:innen in das Modellvorhaben eingeschlossen, ohne daß die Indikation zur Genomsequenzierung gesehen wurde. Zusätzlich zu den A-Zentrums-Patient:innen erhielten im Jahr 2025 n=16 Patient:innen aus den **Kompetenzcentren des MZCSE (B-Centren)** eine Genomsequenzierung über das MV GenomSeq. Über eine Kooperation mit dem Kinder UKE und dem Institut für Humangenetik erhielten zudem n=174 pädiatrische Patient:innen eine genetische Diagnostik über den MV GenomSeq.

Tabelle 1 – Abgeschlossene molekulargenetische Diagnostik 2025

	Total (N)	Sichere genetische Diagnose einer Seltene(n) Erkrankung (N)	Variante unklarer Signifikanz (VUS)/unklarer Befund (N)	Keine genetische Diagnosestellung (N)
Genomsequenzierung erwachsene Patientinnen	71	16 (23%)	24 (34%)	31 (44%)
Genomsequenzierung pädiatrische Patientinnen	174	71 (41%)	35 (20%)	65 (37%)

(5) Forschungstätigkeit

A-Centrum

- 1. Das MZCSE übernimmt als Ansprechpartner die Beratung für die Initiierung, Leitung und Durchführung von klinischen Studien zu seltenen und unklaren Erkrankungen.
- 2. Die Koordinatorin des MZCSE übernimmt als Ansprechpartnerin die Koordination des Forschungsmanagements.
- 3. Das Deutsche Register für Seltene Erkrankungen (DeRSE) wurde 2025 in multizentrischer Zusammenarbeit weiterentwickelt und es wurden weitere Daten erhoben. Ein neues multizentrisches Projekt im Rahmen des Registers, die Entwicklung des sog. DeRSE Score, wurde vorbereitet und ein entsprechender Ethikantrag eingereicht und bewilligt.
- 4. Ein neues Projekt zur Evaluation digitaler Suchmaschinen und AI Tools bei Seltenen Erkrankungen wurde als Promotion ausgeschrieben und ein Ethikantrag hierzu eingereicht und bewilligt.
- 5. Das MZCSE beteiligte sich an multizentrischer Forschungsarbeit bei Patient:innen mit unklaren Erkrankungen. Zu den beteiligten Forschungsprojekten zählen die DFG Forschungsgruppe FOR5211 – SOMA-CROSS und das Projekt Q.RARE.Li. Das Zweitgenannte befasste sich mit dem Bedarf an psychosozialer Unterstützung von Patient:innen mit seltenen autoimmunen Lebererkrankung, der durch eine peer-Beratung adressiert wurde. Zu dem Thema erschien im Herbst 2025 folgende Publikation:
„Snijders RJALM, Janik MK, Mund M, **Uhlenbusch N**, Raszeja-Wyszomirska J, Gerussi A, Bolis F, Cristoferi L, Invernizzi P, Kovats P, Papp M, Grønbaek L, Grønbaek H, Tjwa ETTL, Aamann L, Ytting H, Ronca V, Olsen K, Oo YH, van der Meer AJ, Madaleno J, Canhão B, Engel B, Campos-Murguia A, Taubert R, Koc ÖM, Kramer M, Willemse JA, Löwe B, Lohse AW, Drenth JPH, **Schramm C**, Milkiewicz P, Gevers TJ. Health-related quality of life is impaired in people with autoimmune hepatitis: Results of a multicentre cross-sectional study within the European Reference Network. Hepatology. 2025 Nov 1;82(5):1058-1072.
Darüberhinaus beteiligt sich das MZCSE an der Forschung definierter seltener Erkrankungen. Ein Beispiel hierfür ist die in 2025 in Nature Medicine veröffentlichte Publikation „ElAbd H, Pesesky M, Innocenti G, Chung B, Mahdy A, Kriukova V, Kulsvehagen L, Strobbe D, Stühler C, Mayr G, May D, Prinzensteiner M, Steiert T, Tran F, Hadjihannas M, Günther R, Rosati E, Mucha S, Lieb W, Ziemann M, Dempfle A, Braun F, Folseraas T, Hov J, Melum E, Bacher P, Sterneck M, Weismüller T, Lenzen H, Bokemeyer B, Howie B, Robins H, Röcken C, Schreiber S, Khanna N, Pröbstel A, **Schramm C**, Vogl T, Karlsen T, Franke A. T and B cell responses against Epstein-Barr virus in primary sclerosing cholangitis. NAT MED. 2025;31(7):2306-2316.“.

6. Das MZCSE bewarb sich 2025 erfolgreich mit dem Projekt SOMA.RARE als neues Teilprojekt für die 2. Förderperiode der Forschungsgruppe FOR5211 - SOMACROSS.2, die 2026 startet.
7. Auf der Nationalen Konferenz zu Seltenen Erkrankungen (NAKSE) wurden 2 Poster zum DeRSE Register allgemein und dem Projekt zum sog. DeRSE Score vorgestellt.

B-Centren

1. Die B-Centren des MZCSE haben in 2025 an mehr als 25 Leitlinien und Konsensuspapieren mitgearbeitet. Soweit vorhanden, arbeiten die B-Centren eng mit Selbsthilfegruppen zusammen und sind international mit weiteren Experten- und Referenzcentren vernetzt. Die Zusammenarbeit mit Europäischen Referenznetzwerken ist in § 6 (1) näher beschrieben.
2. Die B-Centren des MZCSE können als universitäre Einrichtung Forschungs- und Lehrtätigkeit zu Seltenen Erkrankungen nachweisen. In 2025 haben die B-Centren an über 50 klinischen Studien mitgearbeitet. Beispielsweise wurden im YAEI-Centrum für Autoimmune Lebererkrankungen 2025 eine Phase II Studie zur Wirksamkeit und Dosierung von Bexotegrast bei Primär Sklerosierenden Cholangitis (PSC) abgeschlossen (PLN-74809-PSC203). Weiterhin wurde eine Studie zur mentalen Erschöpfung und Motivation bei Primär Biliärer Cholangitis (PBC) abgeschlossen.
3. Die B-Centren des MZCSE publizieren jährlich internationale Veröffentlichungen im Peer-Review-Verfahren. Die wichtigsten wissenschaftlichen Publikationen der B-Centren aus 2025 sind in Anlage 3 aufgeführt.

§ 3 Qualitätsmanagement und qualitätssichernde Maßnahmen

1. Das MZCSE verfügt über ein eigenes Qualitätsmanagement, bestehend aus einer Qualitätsmanagement Koordinator:in (QMK) und der Koordinator:in des Centrums. Die Freigabe von SOPs erfolgt durch die Leitung des MZCSE.
2. Das Qualitätsmanagement des MZCSE wird durch das zentrale Qualitätsmanagement des UKE betreut.
3. Die Koordinator:in des MZCSE verfasst einen jährlichen Qualitätsbericht, der die Qualitätsanforderungen und qualitätsverbessernde Maßnahmen des Centrums darstellt. Der Qualitätsbericht ist auf der Website des MZCSE öffentlich zugänglich.
4. Um die Qualität der Patientenversorgung zu verbessern, arbeitet das Qualitätsmanagement des MZCSE mit dem Lob- und Beschwerde-Management des UKE zusammen. Einmal jährlich erfolgt eine Abfrage der strukturiert erfassten Meldungen durch die Koordinator:in. In 2025 wurden keine Beschwerden an das zentrale Lob- und Beschwerde Management des UKE gemeldet.
Beschwerden und Anmerkungen, die das MZCSE über Telefon, E-Mail, oder Post direkt erreichen, werden in den wöchentlich stattfindenden interdisziplinären Fallkonferenzen besprochen und bearbeitet.
5. Retreats/Workshops des MZCSE mit dem Schwerpunkt der Prozessoptimierung in den Bereichen der Patientenbetreuung sowie Lehre und Forschung werden regelmäßig durchgeführt. In 2025 fand ein Retreat zum Thema „Prozessoptimierung und –implementierung des sog. Modellvorhaben zur Genomsequenzierung“ statt. Themen darüberhinaus waren die Lehre und Forschung am MZCSE und die anstehende Re-Zertifizierung von NAMSE-Typ A Zentren für Seltene Erkrankungen.
6. Satzungskonform wird jährlich eine Mitgliederversammlung durchgeführt. Teilnehmer sind die Sprecher:innen der B-Centren und/oder die Klinikdirektor:innen. Zudem werden der UKE-Vorstand und eine Vertreter:in des Patientenbeirats des MZCSE eingeladen.

7. Seit 2017 wird das MZCSE von einem Patientenbeirat unterstützt. Die Patientenvertreter:innen sind in Selbsthilfegruppen Seltener Erkrankungen aktiv. Jährlich finden Patientenbeiratstreffen statt, zu denen der Patientenbeirat, Mitglieder des MZCSE und der UKE-Vorstand eingeladen sind. Der Patientenbeirat des MZCSE umfasst derzeit n=12 aktive Mitglieder:innen.
8. Das Martin Zeitz Centrum hat in 2022 als zweites deutsches Zentrum für Seltene Erkrankungen die Zertifizierung nach NAMSE als Referenzzentren für Seltene Erkrankungen (Typ A Zentren) erhalten. Im April 2025 hat das MZCSE im Re-Zertifizierungsaudit die erforderlichen fachlichen Anforderungen für eine Aufrechterhaltung der Zertifizierung erfüllt.

■ § 4 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Alle Mitarbeiter:innen des MZCSE sind verpflichtet, regelmäßig an den Pflichtfortbildungen am UKE teilzunehmen. Der Nachweis der Teilnahme an den Pflichtfortbildungen wird vom QM des MZCSE hinterlegt.

■ § 5 Lehre

Eine zugewiesene ärztliche Lots:in beteiligt sich im Rahmen der Studierendenklinik an der Ausbildung Studierender zum Thema „Seltene Erkrankungen“. Die Studierendenklinik gibt engagierten Studierenden die Möglichkeit, unter Anleitung erfahrener Kliniker:innen, Patient:innen vom Erstkontakt bis zur Therapieempfehlung zu betreuen. Die Studierenden können differenzialdiagnostisches Denken lernen und in Methodenseminaren die systematische und fächerübergreifende Herangehensweise an Patient:innen mit unklarer Diagnose aus somatischer und psychosomatischer Sicht vertiefen. Motivierte Studierende können zudem eine Studienarbeit am MZCSE anfertigen.

Seit dem Wintersemester 2023 / 2024 bietet das Martin Zeitz Centrum für seltene Erkrankungen zusammen mit dem Institut für Biochemie den **Wahlleistungsblock (2nd Track) „Molekulare Medizin Seltener Erkrankungen“** an. Damit soll schon im Studium das Interesse und die Begeisterung für die Versorgung von Patient:innen mit Seltenen Erkrankungen geweckt werden. Hierbei werden von Semester zu Semester mit wachsendem klinischen Bezug unterschiedliche seltene Erkrankungen, von glomerulären Erkrankungen der Niere zu Stoffwechselerkrankungen im Kindesalter und seltenen Lebererkrankungen behandelt. In einem der beiden abschließenden Module arbeiten die Studierenden dann an echten standardisierten Fällen unseres Centrums und erfahren direkt, wie die Arbeit von Erfassung der klinischen Problematik bis zu Diagnostik abläuft. Zusätzlich wird der Unterricht durch Kontakt zu Patient:innengruppen und Stiftungen unterstützt. 2025 fand erstmal das erste Vertiefungsmodul mit den Studierenden des 5. Semesters statt. Dieses wurde in Zusammenarbeit mit der III. Medizinischen Klinik durchgeführt und erfreute sich großer Beliebtheit bei den Studierenden. Das bestätigte sich auch in einer durchweg positiven Evaluation der Studierenden. Es wurde insbesondere das Engagement und die Freundlichkeit der Dozent:innen genau wie der Gute fachlichen Einblick ins Thema gelobt.

Darüber hinaus wurde in jedem Semester mindestens eine Studierendenarbeit einer/s Studierenden höheren Semesters durch die Centrumsleitung und einer ärztlichen Lots:in betreut.

■ § 6 Vernetzung

(1) Europäische Referenznetzwerke (ERN)

- 1. Derzeit koordiniert das UKE das ERN on Hepatological Diseases (ERN RARE-LIVER). Über das Deutsche Referenznetzwerk (DRN) für Seltene Lebererkrankungen werden am MZCSE neun externe Centren in Deutschland zum Thema autoimmune Lebererkrankungen koordiniert (siehe Anlage 2).
- 2. Gemeinsam mit dem ERN RARE-LIVER koordiniert das MZCSE das multizentrische, europäische R-LIVER Register für Menschen mit seltenen Lebererkrankungen.
- 3. Das UKE ist Mitglied in mehreren ERN:

RARE-Liver	European Reference Network on hepatological diseases
MetabERN	European Reference Network on hereditary metabolic disorders
ERKNet	European Reference Network on kidney diseases
VASCERN	European Reference Network on multisystemic vascular diseases
EURACAN	European Reference Network on adult cancers (solid tumors)
eUROGEN	European Reference Network on urogenital diseases and conditions
GENTURIS	European Reference Network on genetic tumor risk syndromes
ERNICA	European Reference Network on inherited and congenital abnormalities
BOND	European Reference Network on bone disorders
EuroBloodNet	European Reference Network on haematological diseases
EYE	European Reference Network dedicated to Rare Eye Diseases
ITHACA	European Reference Network for Rare Malformation Syndromes, Intellectual and Other Neurodevelopmental Disorders
PaedCan	European Reference Network for paediatric oncology
Transplant Child	European Reference Network for paediatric transplantation

(2) SE-Atlas

Das MZCSE nimmt an Maßnahmen der Kartierung der Versorgungslandschaft teil. Das A-Centrum mit seinen B-Centren ist im SE-Atlas (www.se-atlas.de), bei Orphanet (www.orpha.net), Research for Rare (www.research4rare.de) und auf der Homepage des UKE (www.uke.de/martin-zeitz-cse) abgebildet.

(3) Arbeitsgemeinschaft Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE)

Das MZCSE ist Mitglied der Arbeitsgemeinschaft Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE), in der sich die Vertreter:innen beteiligter Zentren in jährlichen Mitgliederversammlungen z.B. über aktuelle und geplante Projekte austauschen. Seit 2023 vertritt Frau Dr. Franziska Rillig das MZCSE im erweiterten Vorstand der AG-ZSE.

(4) NAMSE-Netz e.V.

Das MZCSE ist über seinen wissenschaftlichen Leiter (Prof. Dr. med. C. Schramm) Mitglied von NAMSE-Netz e.V.. Als Verein hat NAMSE-Netz e.V. das Ziel, universitäre Zentren, die die Vorgaben des Nationalen Aktionsplans erfüllen, in ihrer Entwicklung zu unterstützen. Der Verein initiiert außerdem die Zertifizierung der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland nach den NAMSE Kriterien. Herr Prof. Dr. med. Schramm ist Mitglied der Zertifizierungskommission.

■ § 7 Öffentlichkeitsarbeit und Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen

1. Das MZCSE ist auf der Homepage des UKE abgebildet (www.uke.de/martin-zeitze-cse).
2. Im Patientenbeiratstreffen 2025 fand ein Austausch zwischen dem MZCSE und dem Patientenbeirat statt. Im Mittelpunkt standen u.a. erste Erfahrungen des Modellvorhabens Genomsequenzierung, die Evaluation des Forschungsprojektes Q.RARE.LI sowie der Antrag des neuen B-Centrums für Autoinflammation.
3. Im Februar 2025 fand zum Tag der Seltenen Erkrankungen eine Online Informationsveranstaltung statt, bei der sich das Nationale Centrum für Seltene Muskuloskelettale Erkrankungen näher vorstellte. Die geplanten Themen umfassen beispielhafte Krankheitsbilder aus dem Gebiet der seltenen muskuloskelettalen Erkrankungen sowie deren Auswirkung auf die Lebensqualität und Versorgungsstrukturen für Betroffene und deren Angehörige. Dazu haben Patientenvertreter:innen der verschiedenen Erkrankungen Ihre Sicht berichtet und Erfahrungen geteilt.

■ Anlagen

Anlage 1. Kontaktdaten der Kompetenzcentren (B-Centren)

Centrum für Angeborene Fehlbildungen

- Morbus Hirschsprung–
- Anorektale Malformationen
- Angeborene Zwerchfellhernie
- Ösophagusatresie
- Omphalozele/Gastroschisis
- Duodenalatresie und intestinale Atresien
- Gallengangsatresie
- vaskuläre Malformationen
- Fehlbildungen der Haut und Unterhaut
- Andere seltene Erkrankungen

Kontakt: Prof. Dr. med. Konrad Reinshagen

☎ 040 7410 - 52717 | ✉ kinderchirurgie@uke.de;
Konrad.reinshagen@kinderkrankenhaus.net

Centrum für Autoinflammatorische Erkrankungen

- Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)
- Still-Syndrom (AoSD)
- Behcet-Syndrom
- Idiopathische rekurrende Perikarditis
- Cryopyrin-assoziiertes periodisches Fiebersyndrom (CAPS)
- Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Fiebersyndrom (TRAPS)
- VEXAS-Syndrom
- Hyper IgD-Syndrom
- Adenosin-Desaminase 2-Defizienz (DADA2)

Kontakt: Dr. med. Martin Krusche und Dr. med Tingting Xiong

☎ 040 7410 - 28580 | ✉ ambulanz-rheuma@uke.de

Centrum für Genetische und Immun-vermittelte Nephropathien

- ANCA-Vaskulitis und immunvermittelte Glomerulonephritiden
- Genetische Nierenerkrankungen
- Nephrotische Nierenerkrankungen
- IgA-Nephropathie und andere Glomerulonephritiden
- Lupus-Nephritis und andere Kollagenosen mit Nierenbeteiligung
- Andere seltene Nephropathien

Kontakt: Prof. Dr. med. Christian Krebs und PD Dr. med. Fabian Braun

☎ 040 7410 - 53717 | ✉ fa.braun@uke.de und c.krebs@uke.de

Centrum für Pädiatrische Immunologie

- Juvenile idiopathische Arthritis (JIA)
- Chronisch rekurrende multifokale Osteomyelitis (CRMO)
- Juveniler systemischer Lupus erythematoses
- Juvenile Dermatomyositis
- Familiäres Mittelmeer Fieber (FMF)
- PFAPA Syndrom
- Chronisch regionale Schmerzstörung (CRPS)
- Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis syndromes (FHLH)
- Severe combined immunodeficiency (SCID)
- Common variable immunodeficiency disorders (CVID)

Kontakt: Prof. Dr. Ingo Müller PD Dr. med. Lehmberg und Dr. Fabian Speth

☎ 040 7410 - 58156 | ✉ pho@uke.de

Centrum für Seltene Lungenerkrankungen Hamburg

- Centrum für pulmonal-vaskuläre Erkrankungen Hamburg
- Centrum für interstitielle und inflammatorische Lungenerkrankungen Hamburg
- Norddeutsches Sarkoidose-Centrum
- Mukoviszidose/CF-Centrum Hamburg

Kontakt: PD Dr. med. Hans Klose und Dr. med. Tim Oqueka

Pneumologische Ambulanz:

✉ pneumoambulanz@uke.de | Fax: 040 7410 - 40118

Für ärztliche Zuweisungen:

✉ aufnahme-pneumologie@uke.de | Fax: 040 7410 - 42420

Centrum für Seltene Bewegungsstörungen

- Dystonie
- Ataxie
- Atypische Parkinsonsyndrome
- Paroxysmale Bewegungsstörungen
- Chorea
- Andere seltene Bewegungsstörungen

Kontakt: PD Dr. med. Simone Zittel

☎ 040 7410 - 52771 | ✉ s.zittel-dirks@uke.de

Contergansprechstunde Hamburg

Kontakt: Dr. med. Rudolf Beyer, Schön Klinik, Hamburg Eilbek

☎ 040 2092 - 2364 | ✉ rbeyer@schoen-kliniken.de

Internationales Centrum für Achalasie und Andere Funktionelle Ösophaguserkrankungen

Kontakt: Prof. Dr. med Thomas Rösch und Dr. med. Y. Werner

☎ 040 7410 - 50089 | ✉ y.werner@uke.de

Internationales Centrum für Angeborene Stoffwechselkrankheiten

- Phenylketonurie und anderen Aminosäurenstoffwechselerkrankungen
- Erkrankungen des Harnstoffzyklus
- Organoacidopathien
- Mitochondriopathien
- peroxisomale Krankheiten
- Fettstoffwechselkrankheiten
- andere seltene angeborene Stoffwechselkrankheiten

Kontakt: Prof Dr. med. Gwendolyn Gramer

☎ Patientenservicecenter der Kinderklinik 040 7410 - 20400 | ✉ kinderklinik@uke.de

Internationales Centrum für Lysosomale Speicherkrankheiten

- Mukopolysaccharidosen (MPS)
- Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen (NCL)
- Morbus Fabry
- Morbus Gaucher
- Metachromatische und andere Leukodystrophien
- Morbus Pompe
- Morbus Niemann Pick
- Mannosidose
- Mukolipidosen (ML)
- Fukosidose
- Andere lysosomale Stoffwechselkrankheiten

Kontakt: PD Dr. med. Nicole Muschol

☎ 040 7410 - 53714; | ✉ icld@uke.de

Internationales Centrum für Marfan-Syndrom und Genetisch Bedingte Thorakale Aorten-Syndrome

- Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom (AOS)
- Cutis laxa Syndrom
- Ehlers-Danlos-Syndrom (vaskulärer Typ)
- Familiäre Ectopia lentis
- Kongenitale kontrakturale Arachnodaktylie (CCA)
- Loews-Dietz-Syndrom
- Marfan-Syndrom
- MASS Phänotyp
- Mitralklappenprolaps-Syndrom (MVPS)
- Nicht-syndromale thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen (TAAD)
- Shprintzen-Goldberg-Syndrom (SGS)
- Weill-Marchesani-Syndrom (WMS)
- andere seltene Erkrankungen

Kontakt: PD Dr. med. Meike Rybczynski

☎ 040 7410 - 52961 | ✉ m.berner@uke.de

Internationales Centrum für Zerebrale Vaskulitiden

Kontakt: Prof. Dr. med. Tim Magnus und Dr. med Christina Krüger

☎ 040 7410 - 50133 | ✉ ch.krueger@uke.de

Multidisziplinäres Centrum für Maligne Keimzelltumore des Mannes

Kontakt: Prof. Dr. med. Charsten Bokemeyer und PD. Dr. Armin Soave

☎ 040 7410 - 53443 | ✉ Hodentumor@uke.de und a.soave@uke.de

Nationales Centrum für Seltene Muskuloskelettale Erkrankungen

- Mineralisationsstörungen, z. B. Hypophosphatasie, XLH
- Kollagensynthesestörungen, z. B. Osteogenesis imperfecta
- Erkrankungen mit erhöhter Knochenmasse, z. B. Osteopetrose/-sklerose
- Fehlbildungssyndrome, z. B. Dysplasien, Kleinwuchs
- Andere seltene muskuloskelettale Erkrankungen

Kontakt: Prof. Dr. med. Michael Amling und Prof. Dr. med. Ralf Oheim

 040 7410 - 56242 |  osteologie@uke.de und info@boneboard.de

Neuroendokrine Tumore (NET) Centrum Hamburg

Kontakt: Dr. Thorben Wilhelm Fründt und Dr. Tania Amin

 040 7410 - 58333 |  net@uke.de

Neurofibromatose Centrum Hamburg

- Neurofibromatose I
- Neurofibromatose II
- Schwannomatose

Kontakt: Dr. med. Said C. Farschtschi

 040 7410 - 53273 |  nfambulanz@uke.de

Versorgungszentrum für Hämophilie

- klassischer Bluterkrankheit (Hämophilie A und Hämophilie B)
- von Willebrand-Syndrom
- seltenen Faktor-Mangel-Erkrankungen wie Mangel an Faktor I, II, V, VII, X, XI oder XIII
- Hemmkörperhämophilie (Inhibitoren gegen Gerinnungsfaktoren)
- Andere seltene Gerinnungsstörungen

Kontakt: Prof. Dr. med. Florian Langer

 Sprechstunde für Erwachsene: 040 7410 - 56585 oder - 52453

 Sprechstunde für Kinder: 040 7410 - 53796 oder 0152 - 22817811

YAEI-Centrum für Autoimmune Lebererkrankungen

- Autoimmune Hepatitis (AIH)
- Primär Biliäre Cholangitis (PBC)
- Primär Sklerosierende Cholangitis (PSC)
- IgG4 assoziierte Erkrankungen
- Sarkoidose
- Andere seltene Lebererkrankungen

Kontakt: Prof. Dr. med. Christoph Schramm

 040 7410 - 18045 |  yael-ambulanz@uke.de

Anlage 2

■ Zentren des ERN für Seltene Lebererkrankungen

- Uniklinik RWTH Aachen, Klinik für Gastroenterologie, Stoffwechselkrankheiten und Internistische Intensivmedizin
- Medizinische Hochschule Hannover, Klinik für Gastroenterologie, Hepatologie und Endokrinologie
- Universitätsklinikum Tübingen, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
- Universitätsklinikum Heidelberg, Abteilung Innere Medizin IV
- Universitätsklinikum des Saarlandes, Klinik für Innere Medizin II
- Charité-Universitätsmedizin Berlin, Medizinische Klinik mit Schwerpunkt Hepatologie und Gastroenterologie
- LMU Klinikum, Kinderklinik und Kinderpoliklinik im Dr. von Haunerschen Kinderspital
- Universitätsklinikum Erlangen, Medizinische Klinik 1
- Universitätsklinikum Bonn, Medizinische Klinik und Poliklinik 1 – Allgemeine Innere Medizin

Anlage 3

■ Die wichtigsten Publikationen des MZCSE und der Kompetenzcentren in 2024

Centrum für Angeborene Fehlbildungen

Mokhaberi N, Madadi-Sanjani O, Armbrust L, Körner M, Görges J, Tegtmeyer D, Schulz-Jürgensen S, Reinshagen K, Tomuschat C. Intussusception around jejunal feeding tubes in pediatric patients: a retrospective two-center experience and management strategies. PEDIATR SURG INT. 2025;41(1).

Elrod J, Mohr C, Branski L, Peterson J, Wood F, Edgar D, Agbenorku P, Chamania S, Sharma A, Novaes F, Kata-bogama J, Boettcher M, Reinshagen K, Koenigs I. Country economic status is strongly associated with burn survival - validation of the (modified) ABSI. NT J EQUITY HEALTH. 2025;24(1):5.

Imhoff J, Schmidt H, Belau M, Hagens J, Lange M, Tegtmeyer D, Reinshagen K, Harms F, Tomuschat C. Genotype-Phenotype Correlation in TTC7A-Associated Gastrointestinal Defects and Immunodeficiency Syndrome 1. AM J MED GENET A. 2025;197(12).

Centrum für Autoinflammatorische Erkrankungen

Ruffer N, Krusche M. Hughes Stovin syndrome is not associated with pulmonary embolism. Lancet. 2025 Feb 1;405(10476):379-380. doi:10.1016/S0140-6736(24)02558-3. PMID: 39892904.

Ruffer N, Holzer MT, Kawelke L, Goebel HH, Poddubnyy D, Schänzer A, Preuße C, Krusche M, Schneider U, Stenzel W. Inflammation of the temporalis muscle and adjacent nerve tissue in giant cell arteritis: expanding the spectrum of inflammatory lesions. Rheumatology (Oxford). 2025 Jun 1;64(6):3884-3888. doi: 10.1093/rheumatology/keae538. PMID: 39404837

Richter J, Krusche M, Haase I, Kötter I, Kröger N. The potential of CAR T cells in autoimmune diseases. IMMUNOTHERAPY-UK. 2025;17(13):937-952.

Centrum für Genetische und Immun-vermittelte Nephropathien

Asada N, Ginsberg P, Paust H, Song N, Riedel J, Turner J, Peters A, Kaffke A, Engesser J, Wang H, Zhao Y, Khatri R, Gild P, Dahlem R, Diercks B, Das S, Ignatova Z, Huber T, Prinz I, Gagliani N, Mittrücker H, Krebs C, Panzer U. The integrated stress response pathway controls cytokine production in tissue-resident memory CD4+ T cells. Nat Immunol. NAT IMMUNOL. 2025;26(4):557-566

Anti-nephrin autoantibodies in steroid-resistant nephrotic syndrome may inform treatment strategy. Hengel FE, Dehde S, Yilmaz A, Bayazit AK, Ozaltin F, Paripovic D, Emma F, Ronco P, Vivarelli M, Hogan J, Schaefer F, Tomas NM, Huber TB. Kidney Int. 2025 Jun;107(6):1099-1103. doi:10.1016/j.kint.2025.01.019.

Engesser J, Krebs C, Panzer U. IL-12/23 blocker ustekinumab for the treatment of ANCA-associated glomerulonephritis. NEPHROL DIAL TRANSPL. 2025;40(6):1066-1068

Centrum für Pädiatrische Immunologie

Kiwit A, Trah J, van der Ven A, Oschlies I, von Bubnoff N, Müller C, Müller I, Blohm M, Deindl P, Apostolidou S, Singer D, Lehmborg K. Aggressive Systemic Mastocytosis Related to Germline p.D816V KIT Mutation. PEDIATR BLOOD CANCER. 2026;73(1):e32129. doi: 10.1002/pbc.32129. Epub 2025 Oct 21.PMID: 41121636

Keutler A, Lainka E, Hudert C, Bufler P, Almanzar G, Hick S, Prelog M, Speth F, Posovszky C. Safety and immunogenicity of the measles-mumps-rubella vaccine in immunocompromised children with inflammatory bowel disease, or after liver transplantation: An observational study. Vaccine. 2025 Jun 20;59:127288. doi: 10.1016/j.vaccine.2025.127288. Epub 2025 May 21.

Tegtmeyer D, Tsaka S, Lehmborg K, Höfs M, Beime J, Briem-Richter A, Oh J, Lainka E, Schulz-Jürgensen S. Acute severe cholestatic hepatitis and lymphopenia characterize pediatric hepatitis-associated aplastic anemia. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2026 Feb;82(2):374-382. doi: 10.1002/jpn3.70308. Epub 2025 Dec 9.

Centrum für seltene Lungenerkrankungen

Held M, Pausch C, Huscher D, Pittrow D, Halank M, Beckmann S, Stadler S, Tello K, Grünig E, Opitz C, Delcroix M, Ghofrani HA, Behr J, Skride A, Skowasch D, Vonk-Noordegraaf A, Ulrich S, Klose H, Rosenkranz S, Olsson KM, Hoeper MM, Kopec G. Survival in patients with chronic thromboembolic pulmonary hypertension treated with riociguat versus other medications: a COMPERA analysis. ERJ Open Res. 2025 Dec 1;11(6):00230-2025. doi: 10.1183/23120541.00230-2025. eCollection 2025 Nov.

Pott J, Höing AS, Volk A, Well L, Beier F, Lebrecht D, Harbaum L, Klose H, Oqueka T. Telomere biology disorder associated lung disease-case report of a TERT gene variant as the cause of pleuroparenchymal fibroelastosis. Chron Respir Dis. 2025 Jan-Dec;22:14799731251370357. doi: 10.1177/14799731251370357. Epub 2025 Sep 10. PMID: 40926757

Grünig E, Milger K, Omlor A, Florea A, Egenlauf B, Ladage D, Skowasch D, Pittrow D, Harbaum L, Halank M, Tutarel O, Csonka PK, Harutyunova S, Ulrich S, Lange TJ, Sonnweber T, Hess V, Kneidinger N, Klose H. [Treatment Algorithm of Pulmonary Arterial Hypertension]. Pneumologie. 2025 Oct;79(10):775-786. doi: 10.1055/a-2625-4905. Epub 2025 Oct 6.

Centrum für Seltene Bewegungsstörungen

Grimm K, Braaß H, Sadeghi F, Gelderblom M, Schulz R, Zittel S. Structure-function association of the cerebellar motor network is altered in isolated cervical dystonia. J NEUROL. 2025;272(6):

Grimm K, Sadeghi F, Schön G, Okar A, Gelderblom M, Schulz R, Zittel S. Atrophy of cerebellar lobule VI and primary motor cortex in cervical dystonia - a region of interest-based study. J Neural Trans 2025. 132(2):257-264.

Svorenova T, Romito LM, Kaymak A, Mulroy E, Cif L, Moro E, Zeuner KE, Zittel S, Petry-Schmelzer JN, Gruber D, Centen L, Albanese A, Ostrozovicova M, Han V, Magocova V, Knorovsky K, Kollova A, Garavaglia B, Golfrè-Andreasi N, Reale C, Mazzoni A, Zorzi G, Eleopra R, Levi V, Foltynie T, Limousin P, Akram H, Zrinzo L, Magrinelli F, Murphy D, Houlden H, Kurian MA, Baiata C, Paschen S, Lohmann K, Volkmann J, Hamel W, Barbe MT, van Egmond M, Tijssen M, Ambro L, Jurková V, Jech R, Havrankova P, Winkelmann J, Zech M, Skorvanek M. Deep brain stimulation for VPS16-related dystonia: A multi-center study. Ann Neurol 2025. 98(4):711-725.

Contergansprechstunde Hamburg

NA

Internationales Centrum für Achalasie und Andere Funktionelle Ösophaguserkrankungen

Hugova K, Mares J, Hakanson B, Repici A, von Rahden BHA, Bredenoord AJ, Bisschops R, Messmann H, Ruppenthal T, Mann O, Izbicki J, Harustiak T, Fumagalli Romario U, Rosati R, Germer CT, Schijven M, Emmermann A, von Renteln D, Dautel S, Fockens P, Boeckxstaens G, Rösch T, Martinek J, Werner YB. Per-oral endoscopic myotomy versus laparoscopic Heller's myotomy plus Dor fundoplication in patients with idiopathic achalasia: 5-year follow-up of a multicentre, randomised, open-label, non-inferiority trial. Lancet Gastroenterol Hepatol. 2025 May;10(5):431-441. doi: 10.1016/S2468-1253(25)00012-3. Epub 2025 Mar 17.

Internationales Centrum für Angeborene Stoffwechselkrankheiten

Schnabel-Besson E, Garbade S, Gleich F, Grünert S, Krämer J, Thimm E, Hennermann J, Freisinger P, Burgard P, Gramer G, Morath M, Tuncel A, Keßler S, Hoffmann G, Kölker S, Mütze U. Parental and child's psychosocial and financial burden living with an inherited metabolic disease identified by newborn screening. J INHERIT METAB DIS. 2025;48(1):e12784.

Woidy M, Tsiakas K, Mahmud M, Eich G, Loos S, Lisfeld J, Schultz S, Tallarek A, Hecher K, Huber T, Muntau A, Gramer G. Successful Pregnancy Management of a Woman With Severe Methylmalonic Acidemia. JIMD reports. 2025;66(3):e70009

Internationales Centrum für Lysosomale Speicherkrankheiten

Stepien KM, Thomas S, Hennermann JB, Lampe C, Muschol NM, Ballesta-Martínez MJ, Cruz J, López-Rodríguez M, Barth A, Magner M, Lund AM, Plaiasu V, Ballabeni A, Donà F, Morgan HM, Guffon N. Evolution of mobility, pain/discomfort, selfcare, and mental health in patients with alpha-mannosidosis: an international caregiver and patient survey. Orphanet J Rare Dis. 2025 May 7;20:217.

Lenders M, Nowak A, Cybulla M, Kaufeld J, Köhn AF, Muschol NM, Kurschat C, Brand E. Impact of enzyme replacement therapy and migalastat on disease progression in females with fabry disease. Orphanet J Rare Dis. 2025 Feb 20;20(1):79. doi: 10.1186/s13023-025-03600-y.

Internationales Centrum für Marfan-Syndrom und genetisch bedingte thorakale Aorten-Syndrome

Nauth T, Philipp M, Renner S, Burkhalter MD, Schüler H, Saygi C, Händler K, Siebels B, Busch A, Mair T, Rickassel V, Deden S, Hoffer K, Olfe J, Mir TS, von Kodolitsch Y, Girdauskas E, Rybczynski M, Kriegs M, Voß H, Sauvigny T, Spielmann M, Alawi M, Krasemann S, Kubisch C, Demal TJ, Rosenberger G. CDKL1 variants affecting ciliary formation predispose to thoracic aortic aneurysm and dissection. CDKL1 variants affecting ciliary formation predispose to thoracic aortic aneurysm and dissection. J Clin Invest. 2025 Oct 7;135(23):e186287. doi: 10.1172/JCI186287. eCollection 2025 Dec 1. PMID: 41056017

Demal TJ, Sachse M, Metzlaß C, Schüler H, Szöcs K, Olfe J, Stark V, Frommolt P, von Kodolitsch Y, Mir TS, Rybczynski M, Reichenspurner H, Kutsche K, Kubisch C, Detter C, Rosenberger G. Thoracic Aortic Disease in Patients With Heterozygous Variants Outside the Central Region of FBN2. Circ Genom Precis Med. 2025 Jun;18(3):e004672. doi: 10.1161/CIRCGEN.124.004672.

Claus J, Schoof L, Mir TS, Kammal AL, Schön G, Kutsche K, Behrendt CA, Kallenbach K, Kölbel T, Kubisch C, Demal TJ, Petersen J, Brickwedel J, Hübler M, Detter C, Kirchhof P, Debus ES, Rybczynski M, von Kodolitsch Y. Late diagnosis of Marfan syndrome is associated with unplanned aortic surgery and cardiovascular death. J Thorac Cardiovasc Surg. 2025 Apr;169(4):1201-1209.e33.doi: 10.1016/j.jtcvs.2024.09.016. Epub 2024 Sep 19. PMID: 39306029

Internationales Centrum für Zerebrale Vaskulitiden

Deb-Chatterji M, Aghel P, Pinnschmidt H, Krüger C, Herm J, Layer J, Erdur H, Bode F, Nolte C, Magnus T. Biopsy-proven PACNS: results from the large, multicentre cohort of cerebral vasculitis patients. J NEUROL NEUROSUR PS. 2025;96(9):825-831

Bonberg N, Beuker C, Pfeuffer C, Heidenreich A, Krüger C, Deb-Chatterji M, Becker J, Gerner S, Küpper C, Nitsch L, Kestner R, Krause L, Herm J, Katalinic A, Karch A, Gold R, Wiendl H, Schäbitz W, Petzold G, Pfeilschifter W, Ringelstein M, Doeppner T, Kellert L, Huttner H, Kraemer M, Magnus T, Haeusler K, Minnerup H, Minnerup J. Disease Characteristics and Treatments Associated with Outcome in Primary Angiitis of the Central Nervous System - A Multicenter Cohort Study in 163 Patients. ANN NEUROL. 2025;98(4):883-893

Krüger C, Pinnschmidt H, Wilmes M, Dargvainiene J, Leyboldt F, Seiler A, Berg D, Magnus T, Deb-Chatterji M. Neurofilament Light Chain in Serum and CSF as a Potential Biomarker for Primary Angiitis of the Central Nervous System. CELLS-BASEL. 2025;14(13)

Multidisziplinäres Centrum für Maligne Keimzelltumore des Mannes

Belge G, Klemke M, Hansen B, Dumlapinar C, Igde A, Arnold D, Salwender H, Wülfing C, Soave A, Dieckmann K., Biomarker microRNA-371a-3p - expression in malignancies other than germcell tumours. J CANCER RES CLIN. 2025;151(2).

Ruf C, Hochmuth-Tisch J, Salzbrunn A, Matthies C, Cordes T, von Kopylow K, Wülfing C, Pichlmeier U, Soave A, Dieckmann K. Pre-orchietomy semen analysis in patients with testicular germ cell tumours and comparison with healthy men and with patients with other malignancies. UROL INT. 2025;109(4):346-354

Dieckmann K, Hochmuth-Tisch J, Salzbrunn A, Matthies C, von Kopylow K, Wülfing C, Pichlmeier U, Soave A, Ruf C. Preoperative semen quality is superior to the quality shortly after orchietomy in patients with testicular germ cell tumour - a retrospective study from two centres in Germany. BASIC CLIN ANDROL. 2025;35(1):7.

Nationales Centrum für Seltene Muskuloskelettale Erkrankungen

YMoon JY, Inhestern L, Landskron N, Barvencik F, Amling M, Oheim R. Pain and physical function affecting quality of life in patients with osteogenesis imperfecta, X-linked hypophosphatemia, and hypermobile Ehlers-Danlos syndrome. JBM R Plus. 2025 Apr 30;9(7):ziafo76.

Srivastava S, Kato H, von Kroge S, Weise K, Stabach P, Lopez SG, O'Brien K, Lester ER, Kim H, Ishaq T, Dammen-Brower K, Schinke T, Kimura S, Miyahara J, Doi T, Oshima Y, Yarema KJ, Carpenter TO, Sabbagh Y, Tommasini SM, Ito N, Oheim R, Braddock DT. The prevalence of ENPP1 deficiency in humans with OPLL and the preclinical efficacy of ENPP1 enzyme therapy in OPLL mice. J Bone Miner Res. 2025 Nov 18;zjaf168.

Krüger RN, von Brackel FN, Vettorazzi E, Inhestern L, Oheim R, Amling M, Barvencik F. Impact of clinical symptoms on quality of life in adult hypophosphatasia: a monocentric study in northern Germany. JBM R Plus. 2025 Dec 4;10(1):ziaf183. .

Neuroendokrine Tumore (NET) Centrum Hamburg

Ritter AS, Ockenga F, Steinkraus KC, Poppinga J, von Kroge PH, Amin T, Viol F, Fründt TW, Nickel F, Hackert T, Nießen A. Minimally Invasive Resection of Occult Insulinomas-Experience from an ENETS Centre of Excellence and Review of the Literature. Cancers (Basel). 2025 Nov 30;17(23):3857. doi: 10.3390/cancers17233857. PMID: 41375058

Cizmic A, Hampe L, Wise PA, Probst P, Muller MK, Kuemmerli C, Müller PC, Bardenhagen J, Nießen A, Uzunoglu FG, Izbicki J, Hackert T, Nickel F. Reporting of major complications in randomized clinical trials in pancreatic surgery according to Clavien-Dindo classification. BJS Open. 2025

Bechtiger FA, Nießen A, Hinz U, Lewosinska M, Hamm A, Czigany Z, Billmann F, Hackert T, Büchler MW, Schimack S. Indications and outcome of surgery for small nonfunctioning pancreatic neuroendocrine neoplasms (≤ 2 cm). Surgery. 2025

Neurofibromatose Centrum Hamburg

Breun M, Schulz T, Monoranu C, Ernestus R, Matthies C, Hartung T, Kluwe L, Farschtschi S. Similar Allele Frequencies of Two Pathogenic NF2 variants in Each of Nine Sporadic Vestibular Schwannomas. CANCER GENOM PROTEOM. 2025;22(3):491-495

Chen A, Coyne G, Wolters P, Martin S, Farschtschi S, Blanco I, Chen Z, Darrigo L, Eoli M, Whittle J, Nishida Y, Lamarca R, de la Rosa Rodriguez R, Adeyemi A, Herrero I, Llorente N, Diede S, Dombi E, Wolkenstein P. Efficacy and safety of selumetinib in adults with neurofibromatosis type 1 and symptomatic, inoperable plexiform neurofibromas (KOMET): a multicentre, international, randomised, placebo-controlled, parallel, double-blind, phase 3 study. LANCET. 2025;405(10496):2217-2230

Boe N, Mautner V, Friedrich R, Farschtschi S, Dührsen L, Meyer H, Koeppen J. Radiomics for Growth Prediction of Vestibular Schwannomas in Neurofibromatosis Type 2. ANTICANCER RES. 2025;45(5):2137-2146.

Versorgungszentrum für Hämophilie

Beckmann L, Faizy T, Flottmann F, Fiehler J, Bokemeyer C, Well L, Beitzen-Heineke A, Langer F. Multisite Thrombosis in a Patient with Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria. HAMOSTASEOLOGIE. 2025;45(3):262-265.

Bauersachs, R., U. Hoffmann, D. Pittrow, E. Rabe, A. Schimke, T. Noppeney, A. Heinken, J. Klotsche, H. E. Gerlach, and F. Langer. „Pain and Health Related Quality of Life in Patients with Superficial Vein Thrombosis: A Post Hoc Analysis of the Multicentre Insights-Svt Study.“ Eur J Vasc Endovasc Surg (Nov 6 2025).

Langer, F. „From Small Dutch Cohort Studies to Large-Scale Nationwide Data: Impact of Covid-19 on the Risk of Pulmonary Embolism.“ Eur Heart J 46, no. 28 (Jul 21 2025): 2822-24.

YAEI-Centrum für Autoimmune Lebererkrankungen

Henze L*, Will N*, Lee D, Haas V, Casar C, Meyer J, Stein S, Mangler F, Steinmann S, Poch T, Krause J, Fuss J, Schröder J, Kulle AE, Holterhus PM, Bonn S, Altfeld M, Huber S, Lohse AW, Schwinge D, Schramm C. Testosterone affects female CD4+ T cells in healthy individuals and autoimmune liver diseases. JCI Insight 2025 Apr 22;10(8):e184544. doi: 10.1172/jci.insight.184544. eCollection 2025 Apr 22.

Cardon A, Guinebretière T, Dong C, Gil L, Ado S, Gavlovsky P, Braud M, Danger R, Schultheiß C, Doméné A, Paul-Gilloteaux P, Chevalier C, Bernier L, Judor J, Fourgeux C, Imbert A, Khaldi M, Bardou-Jacquet E, Elkrief L, Lannes A, Silvain C, Schnee M, Tanne F, Vavasseur F, Brusselle L, Brouard S, Kwok W, Mosnier J, Lohse A, Poschmann J, Binder M, Gournay J, Conchon S, Milpied P, Renand A. Single cell profiling of circulating autoreactive CD4 T cells from patients with autoimmune liver diseases suggests tissue imprinting. NAT COMMUN. 2025;16(1):

Hartl J, Buck L, Löwe B, Toussaint A, Schramm C. Fatigue is a symptom of clinical importance in patients with Primary Sclerosing Cholangitis (SOMA.LIV). J HEPATOL. 2025;82(1):e44-e45.

Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen (A-Zentrum)

Kowalski J, Löwe B, Schramm C., Braun F., Rillig F., Uhlenbusch N. Psychological Processes Related to Persistent Physical Symptoms in Patients With a Suspected Rare Disease: A Cross-sectional Interview Study. Biopsychosoc Sci Med. 2025 Jul-Aug;87(6) 388-396

Kaschta D., Post C., Gaass F., Al-Tawil M., Arriens V., Balachandran S., Bäumer T., Berge V., Birgel F., Dalski A., Dittmar M., Franke A., Franzenburg S., Fuß J., Gehring B., Gembicki R., Greiten B., Grohte K., Hanker B., Händler K., Harder L., Hellenbroich Y., Herget T., Herrmann G., Hiort O., Hoff K., Hoffmann B., Hornig N., Hüning I., Kautz-Lucht M., Köhler J., Liegmann A., Lisfeld J., Löschner B., Margraf N., Meyenborg M., Möllring A., Muhle H., Penas E., Nommels H., Papingi D., Poggenburg I., Pozojevic J., Rosenstiel P., Recke A., Roberts K., Rösler L., Rust F., Salewski M., Schau-Römer K., Schlein C., Sreenivasan V., Toutouna L., Utermann-Thüsing C., van der Ven A., Volk A., Wehnert J., Wilson S., Woitschach R., Yumiceba V., Zühlke C., Münchau A., Brüggemann N., Vater I., Caliebe A., Nagel I., Spielmann M. Evaluating genome sequencing strategies: trio, singleton, and standard testing in rare disease diagnosis. GENOME MED. 2025;17(1):100.

