
Qualitätsbericht
Zentrum für Seltene Erkrankungen
Medizinische Hochschule Hannover

für das Berichtsjahr 2022

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

Inhaltsverzeichnis

Kontakt	2
1. Qualitätsverbessernde Maßnahmen	3
a) Darstellung des Zentrums für Seltene Erkrankungen	3
b) Anzahl der im Zentrum tätigen Fachärztinnen und Fachärzte	6
c) Netzwerkpartner des ZSE, Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben	6
d) Darstellung der Maßnahmen zur Qualitätssicherung und -verbesserung	9
e) Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	11
g) Leitlinien und Konsensuspapiere	11
h) Wissenschaftliche Publikationen	13
i) Klinische Studien und Register	15

Kontakt

Medizinische Hochschule Hannover

Carl-Neuberg-Straße 1

30625 Hannover

www.mhh.de

Vorstand für Krankenversorgung

Prof. Dr. med. Dipl. Volkswirt Frank Lammert

Telefon 0511-532-6030

E-Mail Lammert.Frank@mh-hannover.de

Zentrum für Seltene Erkrankungen

Medizinischen Hochschule Hannover

Carl-Neuberg-Straße 1

30625 Hannover

www.mhh.de/interdisziplinaere-zentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen

Leitung

Prof. Dr. med. Dipl. Volkswirt Frank Lammert

Telefon 0511-532-3719

E-Mail zse@mh-hannover.de

1. Qualitätsverbessernde Maßnahmen

a) Darstellung des Zentrums für Seltene Erkrankungen

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) ist eine eigenständige fachübergreifende Einrichtung der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH). Aufgabe des ZSE ist die Verbesserung der medizinischen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen, wobei eine Erkrankung als selten gilt, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen davon betroffen sind. Zusammengenommen muss allerdings davon ausgegangen werden, dass allein in der Bundesrepublik Deutschland etwa vier Millionen Menschen von einer seltenen Erkrankung betroffen sind, insbesondere auch Kinder.

Bei vielen seltenen Erkrankungen stellt die Diagnosefindung nach wie vor eine Herausforderung dar, insbesondere wenn die Symptome keinem typischen klinischen Bild entsprechen oder im Rahmen einer fachspezifischen diagnostischen Abklärung nicht alle Aspekte in einem übergeordneten Zusammenhang berücksichtigt werden können. Dies führt nicht selten dazu, dass eine Diagnose nicht oder erst nach vielen Arztbesuchen gestellt werden kann. Neben der belastenden Unsicherheit über Ursache, Behandlungsmöglichkeiten und Prognose der Erkrankung verlieren Betroffene (Patient*innen und Eltern) dabei unter Umständen wertvolle Zeit für medizinisch relevante Entscheidungen.

Die zentrale Aufgabe des ZSE der MHH ist daher, als kooperatives Netzwerk aus Behandelnden und Wissenschaftler*innen verschiedener Abteilungen, Patient*innen mit einer seltenen Erkrankung übergeordnet zu betreuen, um eine schnellere, zielgerichtete Diagnosestellung zu ermöglichen und eine individuelle interdisziplinäre Versorgung anbieten zu können.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) wurde 2011 als Teil des Instituts für Humangenetik der Medizinischen Hochschule Hannover gegründet und ist seit 2018 eine eigenständige Abteilung. Dem übergeordneten A-Zentrum sind aktuell 35 B-Zentren angeschlossen (Abb. 1).

Die B-Zentren des ZSE der MHH decken dabei den kompletten diagnostischen Bereich für diverse Gruppen von Erkrankungen ab, wobei die Kernaufgabe der fachübergreifenden Koordination vom A-Zentrum im Sinne eines krankheitsübergreifenden Referenzzentrums übernommen wird. Um eine professionelle Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen gewährleisten zu können, verfügen die Fachzentrumsleitungen sämtlicher B-Zentren auf ihrem jeweiligen Gebiet über eine herausragende Expertise in der Behandlung seltener Erkrankungen und stehen wie die Leitung des A-Zentrums dem ZSE mit mindestens 20 Wochenstunden als Ansprechpartner*innen für Patient*innen, Angehörige, ärztliche Mitarbeiter*innen und weitere Leistungserbringer (z. B. andere Krankenhäuser, Reha-Einrichtungen, niedergelassene Ärzt*innen) zur Verfügung. Die Versorgung

der Patient*innen erfolgt durch interdisziplinäre und multiprofessionelle Teams, deren an die jeweilige Erkrankung angepasste Zusammenstellung durch das A-Zentrum koordiniert wird.

Seltene Erkrankungen manifestieren sich häufig bereits in der (frühen) Kindheit. Gerade in diesen Fällen ist eine zielgerichtete zügige Diagnosefindung nicht nur ausschlaggebend für eine adäquate medizinische Versorgung, auch ein frühzeitiger Beginn einer ambulanten oder stationären Behandlung kann entscheidend zur Prognose der jeweiligen Erkrankung beitragen. Daher kooperiert das ZSE eng mit dem Zentrum Kinderheilkunde und Jugendmedizin der MHH, welches auch an 13 B-Zentren beteiligt ist.

Aktuelle Schätzungen gehen davon aus, dass ein großer Teil aller seltenen Erkrankungen auf genetische Faktoren als (Haupt-)Ursachen zurückzuführen ist. Einhergehend mit den wachsenden technischen Möglichkeiten hat konsequenterweise die Rolle genetischer Untersuchungen bei der Diagnose seltener Erkrankungen in den letzten Jahren kontinuierlich zugenommen. Innerhalb der MHH wurde daher die ohnehin enge Zusammenarbeit des Zentrums für Seltene Erkrankungen mit dem Institut für Humangenetik weiter intensiviert. Neben sämtlichen gängigen Methoden der klassischen und molekularen Karyotypisierung verfügt die MHH über ein überregionales molekulargenetisches Labor, welches für eine stetig wachsende Zahl von Krankheitsentitäten und Erkrankungsgruppen angepasste Genpanels (auf ein bestimmtes Krankheitsbild abgestimmte Zusammenstellungen relevanter Gene) anbietet, die bei entsprechender Indikationsstellung untersucht werden können. Technisch erfolgen die Analysen dabei seit 2021 in der Regel per Genomsequenzierung (Whole Genome Sequencing), also einer parallelen Untersuchung aller etwa 20.000 menschlichen Gene auf einmal, wodurch nicht zuletzt für eine umfassende weiterführende Auswertung exzellente Voraussetzungen geschaffen sind – auch im Rahmen zahlreicher Forschungsprojekte. In begründeten Einzelfällen konnte bei Patient*innen nach Vorstellung in der ZSE-eigenen Sprechstunde und Vorstellung in der Sprechstunde der Humangenetik mithilfe einer zielgerichteten humangenetischen Diagnostik die Diagnose einer seltenen Erkrankung gesichert werden. Bei unklarer Diagnose und dem Verdacht auf eine monogenetische seltene Erkrankung besteht inzwischen auch die Möglichkeit der Fallvorstellung im ‚ZSE Board‘ und, ein positives Votum der multidisziplinären Fallkonferenz vorausgesetzt, die Option einer kostendeckenden Whole genome-Diagnostik. In 2022 wurden bei zwölf Patient*innen mit bisher unklaren Diagnosen humangenetische Analysen durchgeführt, die in zwei Fällen krankheitsrelevante Genveränderungen zeigten.

b) Anzahl der im Zentrum tätigen Fachärztinnen und Fachärzte

Im A-Zentrum sind inklusive ZSE-Leitung sechs Fachärztinnen und Fachärzte tätig, in den B-Zentren mindestens 45 weitere Fachärztinnen und Fachärzte (siehe oben abgebildetes Organigramm).

c) Netzwerkpartner des ZSE, Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben

In unseren Augen ist eine multidisziplinäre auf den Fall zugeschnittene Einbindung medizinischer Fachdisziplinen, einschließlich psychosomatischer Mitbeurteilung, essenziell, um eine angemessene und fundierte Einschätzung zu den im ZSE eingehenden Anfragen geben zu können.

Um diese multidisziplinäre Expertise zu gewährleisten, haben wir am ZSE der MHH das „ZSE Board“ gegründet. Dieses setzt sich zusammen aus festen Ansprechpersonen der Abteilungen oder Kliniken für Nephrologie, Rheumatologie, Kardiologie, Gastroenterologie, Pneumologie, Hämatologie, Dermatologie, pädiatrische Pneumologie, pädiatrische Stoffwechselkrankheiten, Neurologie, Humangenetik und Psychosomatik.

Anfragen erreichen uns von hausärztlich tätigen Kolleg*innen, Fachärzt*innen, externen Krankenhäusern und von Kolleg*innen innerhalb des Klinikums. Die Vorstellung eines Falls in der Konferenz durch die behandelnden externen Kolleg*innen ist möglich.

Nach intensiver Fallvorbereitung, Prüfung und Bewertung von Patientenakten durch die/den ZSE Lotsin/Lotsen (oder den ärztlich Behandelnden) werden in mindestens 50 Fallkonferenzen pro Jahr durchschnittlich sechs Fälle à zehn Minuten besprochen. Neben der Einbindung der festen Ansprechpersonen, werden regelmäßig zusätzlich wechselnde Ansprechpersonen je nach Fragestellung eingeladen. Auf diesem Wege werden alle vollständigen, an das ZSE gerichteten Anfragen zu unklaren Diagnosen in Fallkonferenzen be- und eine angemessene Empfehlung ausgesprochen.

Der vom A-Zentrum organisierte, wissenschaftliche Austausch umfasst neben den wöchentlichen, virtuellen Fallkonferenzen auch vier Präsenz-Fallkonferenzen pro Jahr, in denen neben Fallvorstellungen im Rahmen der ZSE-Fortbildungsveranstaltung Fokusbeiträge zu gezielt ausgewählten seltenen Erkrankungen oder Erkrankungsgruppen präsentiert werden.

Auch am ZSE der MHH betrifft ein Großteil der eingehenden Anfragen sogenannte unklare Diagnosen. In den letzten Jahren gab es regelhaft zwischen 500 und 600 Anfragen pro Jahr, wobei in den Jahren 2020 und 2021 Pandemie-bedingt Anfragen abgelehnt werden mussten. Das zeigt wie groß zum einen der Bedarf an einer umfassenden Versorgung und zum anderen die Herausforderung in medizinisch-therapeutischer und auch ökonomischer Hinsicht ist. Die Zahl der Anfragen an das ZSE der MHH war in den letzten Jahren konstant sehr hoch.

In den Jahren 2020 und 2021 musste zeitweise die Annahme weiterer Fälle abgelehnt werden, da die pandemiebedingten Einschränkungen und Umstellungen den Arbeits- und Zeitaufwand erhöht haben.

Die Auswertung gibt außerdem Auskunft darüber, auf welchem Wege uns die Anfragen erreicht haben. Neben den telefonischen Sprechzeiten (seit Anfang 2022 zweimal wöchentlich zwei Stunden), kann man das ZSE der MHH per E-Mail, Fax, Kontaktformular, Briefsendung und auch (intern) über persönlichen Kontakt erreichen. In 2022 gab es 552 Anfragen an das ZSE. In interdisziplinären Fallbesprechungen wurden 234 Anfragen (nach Aktenaufarbeitung durch die ärztlichen Lotsinnen) besprochen, 67 Anfragen wurden weitergeleitet. In der ZSE Ambulanz wurden in 2022 119 Patient*innen behandelt.

Um eine zielgerichtete Patient*innenversorgung sicherstellen zu können, ist eine fachübergreifende Vernetzung obligat – sowohl innerhalb der MHH als auch zentrumsübergreifend, sowohl mit weiteren ZSEs als auch mit anderen Krankenhäusern oder Fachzentren. Über die Grenzen der MHH hinweg kooperiert das ZSE mit weiteren universitären Zentren für seltene Erkrankungen, Krankenhäusern und anderen medizinischen Einrichtungen und ist deutschlandweit vernetzt. Darüber hinaus nimmt das ZSE der MHH an insgesamt neun European Reference Networks (ERNs) teil und an drei Deutschen Referenznetzwerken.

Aufgabe des A-Zentrums ist es dabei, Expertise auf dem Gebiet seltener Erkrankungen zu bündeln, um möglichst vielen Patient*innen hochspezifische individuelle diagnostische und therapeutische Möglichkeiten zukommen lassen zu können und ggf. auch eine langfristige Anbindung an ausgewiesenen Spezialist*innen für die jeweilige seltene Erkrankung sicherstellen zu können. Durch die enge Vernetzung wird eine fachübergreifende Infrastruktur geschaffen, die es ermöglicht, Patient*innen mit seltenen Erkrankungen oder unklaren Diagnosen eine umfassende interdisziplinäre Diagnostik und medizinische Versorgung anbieten zu können.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen der Medizinischen Hochschule Hannover engagiert sich in folgenden Netzwerken/Projekten, koordiniert aus dem A-Zentrum heraus:

- AG-ZSE: Arbeitsgemeinschaft aller deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen
- ZSE Lotsenschulungen / Lotsentreffen
- Deutsche Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen (DRN):
 - dERNICA Ösophagus-Bauchwand-Net
 - DRN Haut
 - EpiCARE

-
- Hepatorenale Tyrosinämie
 - Versorgernetzwerk Gallengangsatresie
 - Versorgernetzwerk für erbliche Tumorerkrankungen
 - Europäische Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen (ENR):
 - ERN-RND
 - COVID-19
 - MetabERN
 - Paed-Can
 - TRANSPLANTCHILD
 - ERKNet
 - GENTURIS
 - ERNICA
 - ERN-LUNG
 - ZSE-DUO: Innovationsfonds-gefördertes Versorgungsforschungsprojekt zur Verbesserung der psychiatrisch-psychosomatischen Versorgung von Menschen mit unklaren Diagnosen und seltenen Erkrankungen (teilnehmende Zentren für Seltene Erkrankungen: Aachen, Bochum, Frankfurt, Hannover, Magdeburg, Mainz, Münster, Regensburg, Tübingen, Ulm und Würzburg)

Ziel ist ein weiterer Ausbau von wissenschaftlichem Austausch, strukturierten Behandlungspfaden und konkreten Therapieangeboten auf nationaler und internationaler Ebene. Rückblickend war die Zusammenarbeit mit anderen ZSE im Rahmen der Arbeitsgemeinschaft (AG ZSE), der Lotsentreffen und der Kooperationen über ZSE-DUO besonders wichtig für den Austausch zu Therapien und Behandlungen.

Um die nötige Transparenz über die Arbeit des A-Zentrums sicherzustellen und die Versorgungsangebote gut auffindbar zu machen, präsentiert sich das ZSE der MHH auf einer eigenen Webseite und des Weiteren im SE-Atlas und Orphanet. Aus einer Kooperation mit Orphanet Deutschland in der Vergangenheit entstammt auch das jährlich vom A-Zentrum organisierte Symposium anlässlich des Tages der Seltenen Erkrankungen, das sogenannte Rare Disease Day Symposium an der MHH. Mit dieser öffentlichen Informationsveranstaltung vor allem für Betroffene und Angehörige unterstützt das ZSE der MHH die Sichtbarmachung der „Seltenen Erkrankungen“ und die Vernetzung zwischen Ratsuchenden, Patientenorganisationen und Spezialist*innen.

d) Darstellung der Maßnahmen zur Qualitätssicherung und -verbesserung

Dem Zentrum für Seltene Erkrankungen steht die Stabsstelle „Zentrales Qualitätsmanagement“ der Medizinischen Hochschule Hannover zur Betreuung in allen Belangen bezüglich der Qualitätssicherung und Verbesserung der Maßnahmen zur Verfügung. Gemäß dem PDCA Zyklus, wird bei Problemen oder Verbesserungschancen systematisch ein neuer Standard erarbeitet.

Zu den Maßnahmen der Qualitätssicherung und Verbesserung gehören:

- das „Feedback- und Beschwerdemanagement“, in dem Meldungen zur Überwachung und Messung der Zufriedenheit zentral erfasst und an das ZSE zur Bearbeitung weitergegeben werden (eingeleitete Maßnahmen, Ergebnisse und Schlussfolgerungen aus den Meldungen werden dokumentiert)
- Definition von Zielvorgaben zur Verbesserung der Patientenversorgung oder der Einrichtungsorganisation, Erfassung des Erreichungsgrades, regelmäßige Auswertungen und ggf. Einleitung von Konsequenzen
- neben Prozess- bzw. Ablaufbeschreibungen der wesentlichen Prozesse zur Patientenversorgung und Einrichtungsorganisation nutzt das A-Zentrum das Dokumentenlenkungssystem SharePoint zur Darstellung der Organisationsstruktur, Verantwortlichkeiten, Zuständigkeiten und Entscheidungskompetenzen
- interne Audits mit dem zentralen Qualitätsmanagement zu allen obenstehenden Punkten (Auditfeststellungen werden in das QM-AHD übertragen und der jeweiligen QM-AHD-Gruppe zur Bearbeitung zugewiesen)
- Erarbeitung und fortlaufende Aktualisierung von Standard Operating Procedures (SOP), hier die Auflistung der im ZSE geltenden SOPs:
 - Checkliste Anmeldung ZSE
 - Einverständniserklärung ZSE ohne FB
 - Konzept Wissensmanagement ZSE
 - Mitgliederliste des Zentrum für Seltene Erkrankungen 2020 bis 2022
 - Organigramm B Zentren ZSE
 - Organigramm ZSE A Zentrum

- Prozessübersichtsliste ZSE
- Rollenbeschreibung ärztlicher Lotse ZSE
- Rollenbeschreibung KoordinatorIn ZSE
- Rollenbeschreibung Leitung ZSE
- Rollenbeschreibung MFA ZSE
- Rollenbeschreibung nicht-ärztlicher Lotse ZSE
- Satzung des Zentrums für Seltene Erkrankungen
- SOP ZSE Beschwerdemanagement
- SOP ZSE Diagnostik
- SOP ZSE Fallführung Patienten mit unklarer Diagnose
- SOP ZSE interdisziplinäre Fallkonferenz ZSE Board
- SOP ZSE Kommunikation mit Zuweisenden
- SOP ZSE Lotsentätigkeit
- SOP ZSE psychosoziale Versorgung
- SOP ZSE Sprechstundenorganisation
- SOP ZSE Weiterleitungsmanagement
- ZSE Anmeldeformular für Ärztinnen und Ärzte
- ZSE Fragebogen
- ZSE Informations-/Kommunikationsregelungen

e) Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Neben der regelmäßigen Teilnahme an verschiedenen Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen, halten Mitglieder des Zentrums für Seltene Erkrankungen auch regelmäßige Fachvorträge im Rahmen von Fachkongressen und Fortbildungsveranstaltungen für Ärzt*innen, Patient*innen und Selbsthilfegruppen zu seltenen Erkrankungen.

Ausgewählte Beispiele:

- ZSE Fortbildungsveranstaltungen 2022
 - Metabolische Myopathien (B-Zentrum, 02/22)
 - Cholestatiche Leberkrankheiten, seltene Lebererkrankungen (A-Zentrum, 06/22)
- Amyloidoseforum Niedersachsen (A-Zentrum und B-Zentrum, 02/2022)
- Seltene Erkrankungen – neue diagnostische und therapeutische Strategien (A-Zentrum und B-Zentren, 03/2022)
- Lotsentreffen ZSE (A-Zentrum, 07/22)

g) Leitlinien und Konsensuspapiere

Folgende Tabelle listet die Leitlinien unter Mitarbeit der MHH B-Zentren auf:

Höglinger GU, Respondek G, Stamelou M, Kurz C, Josephs KA, Lang AE, Mollenhauer B, Müller U, Nilsson C, Whitwell JL, Arzberger T, Englund E, Gelpi E, Giese A, Irwin DJ, Meissner WG, Pantelyat A, Rajput A, van Swieten JC, Troakes C, Antonini A, Bhatia KP, Bordelon Y, Compta Y, Corvol JC, Colosimo C, Dickson DW, Dodel R, Ferguson L, Grossman M, Kassubek J, Krismer F, Levin J, Lorenzl S, Morris HR, Nestor P, Oertel WH, Poewe W, Rabinovici G, Rowe JB, Schellenberg GD, Seppi K, van Eimeren T, Wenning GK, Boxer AL, Golbe LI, Litvan I; Movement Disorder Society-endorsed PSP Study Group. Clinical diagnosis of progressive supranuclear palsy: The movement disorder society criteria. <i>Mov Disord.</i> 2017 Jun;32(6):853-864. doi: 10.1002/mds.26987. Epub 2017 May 3. PMID: 28467028; PMCID: PMC5516529.
Trautmann A, Vivarelli M, Samuel S, Gipson D, Sinha A, Schaefer F, Hui NK, Boyer O, Saleem MA, Feltran L, Müller-Deile J, Becker JU, Cano F, Xu H, Lim YN, Smoyer W, Anochie I, Nakanishi K, Hodson E, Haffner D; International Pediatric Nephrology Association. IPNA clinical practice recommendations for the diagnosis and management of children with steroid-resistant nephrotic syndrome. <i>Pediatr Nephrol.</i> 2020 Aug;35(8):1529-1561. doi: 10.1007/s00467-020-04519-1. Epub 2020 May 7. PMID: 32382828; PMCID: PMC7316686.
Boyer O, Schaefer F, Haffner D, Bockenbauer D, Hölttä T, Bérody S, Webb H, Heselden M, Lipska-Zie Tkiewicz BS, Ozaltin F, Levchenko E, Vivarelli M. Management of congenital nephrotic syndrome: consensus recommendations of the ERKNet-ESPN Working Group. <i>Nat Rev Nephrol.</i> 2021 Apr;17(4):277-289. doi: 10.1038/s41581-020-00384-1. Epub 2021 Jan 29. Erratum in: <i>Nat Rev Nephrol.</i> 2021 Jun;17(6):434. PMID: 33514942; PMCID: PMC8128706.
Drube J, Wan M, Bonthuis M, Wühl E, Bacchetta J, Santos F, Grenda R, Edefonti A, Harambat J, Shroff R, Tönshoff B, Haffner D; European Society for Paediatric Nephrology Chronic Kidney Disease Mineral and Bone Disorders, Dialysis, and Transplantation Working Groups. Clinical practice recommendations for growth hormone treatment in children with chronic kidney disease. <i>Nat Rev Nephrol.</i> 2019 Sep;15(9):577-589. doi: 10.1038/s41581-019-0161-4. Epub 2019 Jun 13. PMID: 31197263; PMCID: PMC7136166.

<p>Shaw V, Polderman N, Renken-Terhaerd J, Paglialonga F, Oosterveld M, Tuokkola J, Anderson C, Desloovere A, Greenbaum L, Haffner D, Nelms C, Qizalbash L, Vande Walle J, Warady B, Shroff R, Rees L. Energy and protein requirements for children with CKD stages 2-5 and on dialysis-clinical practice recommendations from the Pediatric Renal Nutrition Taskforce. <i>Pediatr Nephrol.</i> 2020 Mar;35(3):519-531. doi: 10.1007/s00467-019-04426-0. Epub 2019 Dec 16. PMID: 31845057; PMCID: PMC6968982.</p>
<p>McAlister L, Pugh P, Greenbaum L, Haffner D, Rees L, Anderson C, Desloovere A, Nelms C, Oosterveld M, Paglialonga F, Polderman N, Qizalbash L, Renken-Terhaerd J, Tuokkola J, Warady B, Walle JV, Shaw V, Shroff R. The dietary management of calcium and phosphate in children with CKD stages 2-5 and on dialysis-clinical practice recommendation from the Pediatric Renal Nutrition Taskforce. <i>Pediatr Nephrol.</i> 2020 Mar;35(3):501-518. doi: 10.1007/s00467-019-04370-z. Epub 2019 Oct 30. PMID: 31667620; PMCID: PMC6969014.</p>
<p>Ronick S, Hirsch MC, Türk E, Larionov K, Tientcheu D, Wagner AD. Can a decision support system accelerate rare disease diagnosis? Evaluating the potential impact of Ada DX in a retrospective study. <i>Orphanet J Rare Dis.</i> 2019 Mar 21;14(1):69. doi: 10.1186/s13023-019-1040-6. PMID: 30898118; PMCID: PMC6427854.</p>
<p>Suerink M, Ripperger T, Messiaen L, Menko FH, Bourdeaut F, Colas C, Jongmans M, Goldberg Y, Nielsen M, Muleris M, van Kouwen M, Slavc I, Kratz C, Vasen HF, Brugières L, Legius E, Wimmer K. Constitutional mismatch repair deficiency as a differential diagnosis of neurofibromatosis type 1: consensus guidelines for testing a child without malignancy. <i>J Med Genet.</i> 2019 Feb;56(2):53-62. doi: 10.1136/jmedgenet-2018-105664. Epub 2018 Nov 10. PMID: 30415209.</p>
<p>Lenders M, Nordbeck P, Kurschat C, Karabul N, Kaufeld J, Hennermann JB, Patten M, Cybulla M, Müntze J, Üçeyler N, Liu D, Das AM, Sommer C, Pogoda C, Reiermann S, Duning T, Gaedeke J, Stumpfe K, Blaschke D, Brand SM, Mann WA, Kampmann C, Muschol N, Canaan-Kühl S, Brand E. Treatment of Fabry's Disease With Migalastat: Outcome From a Prospective Observational Multicenter Study (FAMOUS). <i>Clin Pharmacol Ther.</i> 2020 Aug;108(2):326-337. doi: 10.1002/cpt.1832. Epub 2020 Apr 27. PMID: 32198894.</p>
<p>Ringelstein M, Harmel J, Zimmermann H, Brandt AU, Paul F, Haarmann A, Buttman M, Hümmert MW, Trebst C, Schroeder C, Ayzenberg I, Kleiter I, Hellwig K, Havla J, Kümpfel T, Jarius S, Wildemann B, Rommer P, Weber MS, Pellkofer H, Röpke L, Geis C, Retzlaff N, Zettl U, Deppe M, Klotz L, Young K, Stellmann JP, Kaste M, Kermer P, Marouf W, Lauda F, Tumani H, Graf J, Klistorner A, Hartung HP, Aktas O, Albrecht P; Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). Longitudinal optic neuritis-unrelated visual evoked potential changes in NMO spectrum disorders. <i>Neurology.</i> 2020 Jan 28;94(4):e407-e418. doi: 10.1212/WNL.0000000000008684. Epub 2019 Dec 3. PMID: 31796527.</p>
<p>Schubert J, Brämer D, Huttner HB, Gerner ST, Fuhrer H, Melzer N, Dik A, Prüss H, Ly LT, Fuchs K, Leyboldt F, Nissen G, Schirotek I, Dohmen C, Bösel J, Lewerenz J, Thaler F, Kraft A, Juraneck A, Ringelstein M, Sühs KW, Urbanek C, Scherag A, Geis C, Witte OW, Günther A; GENERATE and IGNITE network. Management and prognostic markers in patients with autoimmune encephalitis requiring ICU treatment. <i>Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.</i> 2018 Oct 30;6(1):e514. doi: 10.1212/NXI.0000000000000514. PMID: 30568992; PMCID: PMC6278855.</p>
<p>McAlister L, Pugh P, Greenbaum L, Haffner D, Rees L, Anderson C, Desloovere A, Nelms C, Oosterveld M, Paglialonga F, Polderman N, Qizalbash L, Renken-Terhaerd J, Tuokkola J, Warady B, Walle JV, Shaw V, Shroff R. The dietary management of calcium and phosphate in children with CKD stages 2-5 and on dialysis-clinical practice recommendation from the Pediatric Renal Nutrition Taskforce. <i>Pediatr Nephrol.</i> 2020 Mar;35(3):501-518. doi: 10.1007/s00467-019-04370-z. Epub 2019 Oct 30. PMID: 31667620; PMCID: PMC6969014.</p>
<p>Schwarz C, Schulte-Hubbert B, Bend J, Abele-Horn M, Baumann I, Bremer W, Brunsmann F, Dieninghoff D, Eickmeier O, Ellemunter H, Fischer R, Grosse-Onnebrink J, Hammermann J, Hebestreit H, Hogardt M, Hügel C, Hug M, Illing S, Jung A, Kahl B, Koitschev A, Mahlberg R, Mainz JG, Mattner F, Mehl A, Möller A, Muche-Borowski C, Nüßlein T, Puderbach M, Renner S, Rietschel E, Ringshausen FC, Schmidt S, Sedlacek L, Sitter H, Smaczny C, Tümmler B, Vonberg R, Wielpütz MO, Wilkens H, Wollschläger B, Zerlik J, Düesberg U, van Koningsbruggen-Rietschel S. S3-Leitlinie: Lungenerkrankung bei Mukoviszidose – Modul 2: Diagnostik und Therapie bei der chronischen Infektion mit <i>Pseudomonas aeruginosa</i> [CF Lung Disease - a German S3 Guideline: Module 2: Diagnostics and Treatment in Chronic Infection with <i>Pseudomonas aeruginosa</i>]. <i>Pneumologie.</i> 2018 May;72(5):347-392. German. doi: 10.1055/s-0044-100191. Epub 2018 May 14. PMID: 29758578.</p>
<p>Ringshausen FC, Hellmuth T, Dittrich AM. Was ist gesichert in der Therapie der Mukoviszidose? [Evidence-based treatment of cystic fibrosis]. <i>Internist (Berl).</i> 2020 Dec;61(12):1212-1229. German. doi: 10.1007/s00108-020-00896-9. PMID: 33201261.</p>
<p>Ott H. Guidance for assessment of erythroderma in neonates and infants for the pediatric immunologist. <i>Pediatr Allergy Immunol.</i> 2019 May;30(3):259-268. doi: 10.1111/pai.13032. Epub 2019 Feb 26. PMID: 30702169.</p>
<p>Mazereeuw-Hautier J, Vahlquist A, Traupe H, Bygum A, Amaro C, Aldwin M, Audouze A, Bodemer C, Bourrat E, Diociaiuti A, Dolenc-Voljc M, Dreyfus I, El Hachem M, Fischer J, Gânemo A, Gouveia C, Gruber R, Hadj-Rabia S, Hohl D, Jonca N, Ezzedine K, Maier D, Malhotra R, Rodriguez M, Ott H, Paige DG, Pietrzak A, Poot F, Schmuth M,</p>

Sitek JC, Steijlen P, Wehr G, Moreen M, O'Toole EA, Oji V, Hernandez-Martin A. Management of congenital ichthyoses: European guidelines of care, part one. <i>Br J Dermatol.</i> 2019 Feb;180(2):272-281. doi: 10.1111/bjd.17203. Epub 2018 Dec 3. PMID: 30216406.
Raidt J, Brillault J, Brinkmann F, Jung A, Koerner-Rettberg C, Koitschev A, Linz-Keul H, Nüßlein T, Ringshausen FC, Röhmel J, Rosewich M, Werner C, Omran H. Management der Primären Ciliären Dyskinesie [Management of Primary Ciliary Dyskinesia]. <i>Pneumologie.</i> 2020 Nov;74(11):750-765. German. doi: 10.1055/a-1235-1520. Epub 2020 Sep 25. PMID: 32977348; PMCID: PMC7671756.
Polverino E, Goeminne PC, McDonnell MJ, Aliberti S, Marshall SE, Loebinger MR, Murriss M, Cantón R, Torres A, Dimakou K, De Soyza A, Hill AT, Haworth CS, Vendrell M, Ringshausen FC, Subotic D, Wilson R, Vilaró J, Stallberg B, Welte T, Rohde G, Blasi F, Elborn S, Almagro M, Timothy A, Ruddy T, Tonia T, Rigau D, Chalmers JD. European Respiratory Society guidelines for the management of adult bronchiectasis. <i>Eur Respir J.</i> 2017 Sep 9;50(3):1700629. doi: 10.1183/13993003.00629-2017. PMID: 28889110.
Mazereeuw-Hautier J, Hernández-Martín A, O'Toole EA, Bygum A, Amaro C, Aldwin M, Audouze A, Bodemer C, Bourrat E, Diociaiuti A, Dolenc-Voljč M, Dreyfus I, El Hachem M, Fischer J, Ganemo A, Gouveia C, Gruber R, Hadj-Rabia S, Hohl D, Jonca N, Ezzedine K, Maier D, Malhotra R, Rodriguez M, Ott H, Paige DG, Pietrzak A, Poot F, Schmuth M, Sitek JC, Steijlen P, Wehr G, Moreen M, Vahlquist A, Traupe H, Oji V. Management of congenital ichthyoses: European guidelines of care, part two. <i>Br J Dermatol.</i> 2019 Mar;180(3):484-495. doi: 10.1111/bjd.16882. Epub 2018 Dec 3. PMID: 29897631.
Oji V, Preil ML, Kleinow B, Wehr G, Fischer J, Hennies HC, Hausser I, Breikreutz D, Aufenvenne K, Stieler K, Tantcheva-Poór I, Weidinger S, Emmert S, Hamm H, Perusquia-Ortiz AM, Zaraeva I, Diem A, Giehl K, Fölster-Holst R, Kiekbusch K, Höger P, Ott H, Traupe H. S1 guidelines for the diagnosis and treatment of ichthyoses - update. <i>J Dtsch Dermatol Ges.</i> 2017 Oct;15(10):1053-1065. doi: 10.1111/ddg.13340. PMID: 28976107.
Jarius S, Paul F, Aktas O, Asgari N, Dale RC, de Seze J, Franciotta D, Fujihara K, Jacob A, Kim HJ, Kleiter I, Kümpfel T, Levy M, Palace J, Ruprecht K, Saiz A, Trebst C, Weinshenker BG, Wildemann B. MOG encephalomyelitis: international recommendations on diagnosis and antibody testing. <i>J Neuroinflammation.</i> 2018 May 3;15(1):134. doi: 10.1186/s12974-018-1144-2. PMID: 29724224; PMCID: PMC5932838.

h) Wissenschaftliche Publikationen

Folgende Tabelle listet ausgewählte Publikationen unter Mitarbeit der MHH B-Zentren auf:

Gutenbrunner C, Schiller J, Goedecke V, Lemhoefer C, Boekel A. Screening of Patient Impairments in an Outpatient Clinic for Suspected Rare Diseases-A Cross-Sectional Study. <i>Int J Environ Res Public Health.</i> 2022 Jul 21;19(14):8874.
Dellenmark-Blom M, Abrahamsson K, Dingemann J, Witt S, Dingemann C, Jönsson L, Gatzinsky V, Bullinger M, Ure BM, Chaplin JE, Quitmann JH. Factors of family impact in a Swedish-German cohort of children born with esophageal atresia. <i>Orphanet J Rare Dis.</i> 2022 May 21;17(1):207. doi: 10.1186/s13023-022-02361-2. PMID: 35597964; PMCID: PMC9123694.
Hoeper MM, Dwivedi K, Pausch C, Lewis RA, Olsson KM, Huscher D, Pittrow D, Grünig E, Staehler G, Vizza CD, Gall H, Distler O, Opitz C, Gibbs JSR, Delcroix M, Park DH, Ghofrani HA, Ewert R, Kaemmerer H, Kabitz HJ, Skowasch D, Behr J, Milger K, Lange TJ, Wilkens H, Seyfarth HJ, Held M, Dumitrescu D, Tsangaris I, Vonk-Noordegraaf A, Ulrich S, Klose H, Claussen M, Eisenmann S, Schmidt KH, Swift AJ, Thompson AAR, Elliot CA, Rosenkranz S, Condliffe R, Kiely DG, Halank M. Phenotyping of idiopathic pulmonary arterial hypertension: a registry analysis. <i>Lancet Respir Med.</i> 2022 Oct;10(10):937-948. doi: 10.1016/S2213-2600(22)00097-2. Epub 2022 Jun 28. Erratum in: <i>Lancet Respir Med.</i> 2022 Sep 30; PMID: 35777416; PMCID: PMC9514996.
Baumann U, Fasshauer M, Pausch C, Wittkowski H, Hermann C, Pittrow D, Borte M. Facilitated subcutaneous immunoglobulin use in pediatric patients with primary or secondary immunodeficiency diseases. <i>Immunotherapy.</i> 2022 Feb;14(2):135-143. doi: 10.2217/imt-2021-0167. Epub 2021 Nov 8. PMID: 34743590.
Balakirski G, Ott H. Lichen sclerosus im Kindesalter : Wie behandeln? <i>Dermatologie (Heidellb).</i> 2022 Sep;73(9):669. German. doi: 10.1007/s00105-022-05045-x. PMID: 36042040.
Lenders M, Nordbeck P, Kurschat C, Eveslage M, Karabul N, Kaufeld J, Hennermann JB, Patten M, Cybulla M, Müntze J, Üçeyler N, Liu D, Das AM, Sommer C, Pogoda C, Reiermann S, Duning T, Gaedeke J, von Cossel K, Blaschke D, Brand SM, Mann WA, Kampmann C, Muschol N, Canaan-Kühl S, Brand E. Treatment of Fabry Disease management with migalastat-outcome from a prospective 24 months observational multicenter study (FAMOUS). <i>Eur Heart J Cardiovasc Pharmacother.</i> 2022 May 5;8(3):272-281. doi: 10.1093/ehjcvp/pvab025. PMID: 35512362.

<p>Aronson SJ, Junge N, Trabelsi M, Kelmami W, Hubert A, Brigatti KW, Fox MD, de Knecht RJ, Escher JC, Ginocchio VM, Iorio R, Zhu Y, Özçay F, Rahim F, El-Shabrawi MHF, Shteyer E, Di Giorgio A, D'Antiga L, Mingozi F, Brunetti-Pierri N, Strauss KA, Labrune P, Mrad R, Baumann U, Beuers U, Bosma PJ; CureCN Consortium. Disease burden and management of Crigler-Najjar syndrome: Report of a world registry. <i>Liver Int.</i> 2022 Jul;42(7):1593-1604. doi: 10.1111/liv.15239. Epub 2022 Mar 29. PMID: 35274801.</p>
<p>Ripperger T. Genetische Tumorrisikosyndrome : Humangenetische Aspekte für Radiologen [Genetic tumor risk syndromes : Human genetic aspects for radiologists]. <i>Radiologie (Heidelb).</i> 2022 Dec;62(12):1012-1016. German. doi: 10.1007/s00117-022-01088-2. Epub 2022 Nov 22. PMID: 36416927.</p>
<p>Liu PJ, Gunther LK, Garone ME, Zhang C, Perez D, Bi-Karchin J, Pellenz CD, Chase SE, Presti MF, Plante EL, Martin CE, Lovric S, Yengo CM, Hildebrandt F, Krendel M. Steroid-Resistant Nephrotic Syndrome-Associated MYO1E Mutations Have Differential Effects on Myosin 1e Localization, Dynamics, and Activity. <i>J Am Soc Nephrol.</i> 2022 Nov;33(11):1989-2007. doi: 10.1681/ASN.2021111505. Epub 2022 Sep 9. PMID: 36316095; PMCID: PMC9678034.</p>
<p>Kühne L, Kaufeld J, Völker LA, Wendt R, Schönermarck U, Hägele H, Osterholt T, Eichenauer DA, Bieringer M, von Bergwelt-Baildon A, Fischereder M, Buxhofer-Ausch V, Menne J, Brinkkoetter PT, Knöbl P. Alternate-day dosing of caplacizumab for immune-mediated thrombotic thrombocytopenic purpura. <i>J Thromb Haemost.</i> 2022 Apr;20(4):951-960. doi: 10.1111/jth.15637. Epub 2022 Jan 23. PMID: 35000278.</p>
<p>Feldman EL, Goutman SA, Petri S, Mazzini L, Savelieff MG, Shaw PJ, Sobue G. Amyotrophic lateral sclerosis. <i>Lancet.</i> 2022 Oct 15;400(10360):1363-1380. doi: 10.1016/S0140-6736(22)01272-7. Epub 2022 Sep 15. PMID: 36116464; PMCID: PMC10089700.</p>
<p>Mathey CM, Maj C, Scheer AB, Fazaal J, Wedi B, Wiczorek D, Amann PM, Löffler H, Koch L, Schöffl C, Dickel H, Ganjuur N, Hornung T, Forkel S, Greve J, Wurpts G, Hallberg P, Bygum A, Von Buchwald C, Karawajczyk M, Steffens M, Stingl J, Hoffmann P, Heilmann-Heimbach S, Mangold E, Ludwig KU, Rasmussen ER, Wadelius M, Sachs B, Nöthen MM, Forstner AJ. Molecular Genetic Screening in Patients With ACE Inhibitor/Angiotensin Receptor Blocker-Induced Angioedema to Explore the Role of Hereditary Angioedema Genes. <i>Front Genet.</i> 2022 Jul 18;13:914376. doi: 10.3389/fgene.2022.914376. PMID: 35923707; PMCID: PMC9339951.</p>
<p>Wurster C, Petri S. Progress in spinal muscular atrophy research. <i>Curr Opin Neurol.</i> 2022 Oct 1;35(5):693-698. doi: 10.1097/WCO.0000000000001102. Epub 2022 Aug 8. PMID: 35942665.</p>
<p>Fromme M, Schneider CV, Pereira V, Hamesch K, Pons M, Reichert MC, Benini F, Ellis P, H Thorhaug K, Mandorfer M, Burbaum B, Woditsch V, Chorostowska-Wynimko J, Verbeek J, Nevens F, Genesca J, Miravittles M, Nuñez A, Schaefer B, Zoller H, Janciauskiene S, Abreu N, Jasmins L, Gaspar R, Liberal R, Macedo G, Mahadeva R, Gomes C, Schneider KM, Trauner M, Krag A, Gooptu B, Thorburn D, Marshall A, Hurst JR, Lomas DA, Lammert F, Gaisa NT, Clark V, Griffiths W, Trautwein C, Turner AM, McElvaney NG, Strnad P. Hepatobiliary phenotypes of adults with alpha-1 antitrypsin deficiency. <i>Gut.</i> 2022 Feb;71(2):415-423. doi: 10.1136/gutjnl-2020-323729. Epub 2021 Feb 25. PMID: 33632708.</p>
<p>Thiele T, Witte T. Immunglobulin-G4(IgG4)-assoziierte Erkrankungen [Immunoglobulin G (IgG) 4-related diseases]. <i>Z Rheumatol.</i> 2022 Apr;81(3):225-235. German. doi: 10.1007/s00393-021-01130-z. Epub 2021 Dec 1. PMID: 34851443.</p>
<p>Witte T, Engelke F, Ritter J, Dörner T, De Vita S, Goules AV, Tzioufas AG. Towards the identification of novel autoantibodies in Sjögren's syndrome. <i>Clin Exp Rheumatol.</i> 2022 Dec;40(12):2395-2397. doi: 10.55563/clinexprheumatol/sba8k2. Epub 2022 Oct 12. PMID: 36226613.</p>
<p>Hebestreit H, Zeidler C, Schippers C, de Zwaan M, Deckert J, Heuschmann P, Krauth C, Bullinger M, Berger A, Berneburg M, Brandstetter L, Deibele A, Dieris-Hirche J, Graessner H, Gündel H, Herpertz S, Heuft G, Lapstich AM, Lücke T, Maisch T, Mundlos C, Petermann-Meyer A, Müller S, Ott S, Pfister L, Quitmann J, Romanos M, Rutsch F, Schaubert K, Schubert K, Schulz JB, Schweiger S, Tüscher O, Ungethüm K, Wagner TOF, Haas K; ZSE-DUO working group. 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. <i>Orphanet J Rare Dis.</i> 2022 Feb 14;17(1):47. doi: 10.1186/s13023-022-02176-1. PMID: 35164804; PMCID: PMC8842899.</p>
<p>O'Connell N, Oh J, Arbeiter K, Büscher A, Haffner D, Kaufeld J, Kurschat C, Mache C, Müller D, Patzer L, Weber LT, Tönshoff B, Weitz M, Hohenfellner K, Pape L. Patients With Infantile Nephropathic Cystinosis in Germany and Austria: A Retrospective Cohort Study. <i>Front Med (Lausanne).</i> 2022 Apr 25;9:864554. doi: 10.3389/fmed.2022.864554. PMID: 35547226; PMCID: PMC9082678.</p>
<p>Liu PJ, Gunther LK, Garone ME, Zhang C, Perez D, Bi-Karchin J, Pellenz CD, Chase SE, Presti MF, Plante EL, Martin CE, Lovric S, Yengo CM, Hildebrandt F, Krendel M. Steroid-Resistant Nephrotic Syndrome-Associated MYO1E Mutations Have Differential Effects on Myosin 1e Localization, Dynamics, and Activity. <i>J Am Soc Nephrol.</i> 2022 Nov;33(11):1989-2007. doi: 10.1681/ASN.2021111505. Epub 2022 Sep 9. PMID: 36316095; PMCID: PMC9678034.</p>

Horn S, Minden K, Speth F, Schwarz T, Dressler F, Grösch N, Haas JP, Hinze C, Horneff G, Hospach A, Kallinich T, Klotsche J, Köstner K, Meisel C, Niewerth M, Oommen PT, Schütz C, Weller-Heinemann F, Unterwalder N, Sengler C. Myositis-specific autoantibodies and their associated phenotypes in juvenile dermatomyositis: data from a German cohort. Clin Exp Rheumatol. 2022 Feb;40(2):433-442. doi: 10.55563/clinexprheumatol/94btoy. Epub 2020 Oct 29. PMID: 33124555.

Felgentreff K, Baumann U, Klemann C, Schuetz C, Viemann D, Wetzke M, Pannicke U, von Hardenberg S, Auber B, Debatin KM, Jacobsen EM, Hoenig M, Schulz A, Schwarz K. Biomarkers of DNA Damage Response Enable Flow Cytometry-Based Diagnostic to Identify Inborn DNA Repair Defects in Primary Immunodeficiencies. J Clin Immunol. 2022 Feb;42(2):286-298. doi: 10.1007/s10875-021-01156-7. Epub 2021 Oct 30. PMID: 34716846; PMCID: PMC8821069.

i) Klinische Studien und Register

Neben dem zunehmenden Ausbau der direkten Versorgungsangebote (Fallkonferenzen, ambulante Versorgung) und der stetig wachsenden Vernetzung und Bildung von Registern, führt auch die kontinuierliche Forschung dazu, dass nicht diagnostizierte Fälle gelöst und Patient*innen geholfen werden kann.

Vor allem B-Zentren, die eine Anbindung von Patient*innen mit seltenen Erkrankungen sowie deren kontinuierliche Betreuung und Therapie gewährleisten, sind an einer Vielzahl von klinischen Studien beteiligt, vgl. im Folgenden eine beispielhafte Auflistung. Das A-Zentrum unterstützt dabei, Forschungsverbände zu initiieren und wird sich bei einigen zukünftigen Studien auch direkt beteiligen.

Folgende Tabelle listet die klinischen Studien der MHH B-Zentren auf:

B-Zentrum	Bezeichnung
Angeborene Nierenerkrankungen	verschiedene Studien z.B. dRTA-Behandlung
Atypische Parkinson Syndrome	Oxalose Behandlung
Autoimmune Enzephalomyelitiden	ProPSP Studie (multi-zentrische Beobachtungsstudie für PSP und CBS)
Hereditäre Angioödem	DESCRIBE PSP: (multi-zentrische Beobachtungsstudie für PSP und CBS)
Krebsprädisposition	NCT04185415: A Study to Test the Safety and Tolerability of UCB0107 in Study Participants With Progressive Supranuclear Palsy (PSP)
Morbus Fabry	NCT03952806: Study of BHV-3241 in Subjects
Mukoviszidose (Cystische Fibrose)	With Multiple System Atrophy
Neuromuskuläre Erkrankungen	https://nemos-net.de/ https://generate-net.de/

Aufgrund der kleinen Fallzahlen der seltenen Erkrankungen bilden die gebündelte Erfassung von Daten und Biomaterialien in Form von Registern und Biobanken eine wichtige Grundlage für zukünftige Forschungsarbeiten und letztendlich eine verbesserte Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Unter strenger Einhaltung der gesetzlichen Vorschriften zum Datenschutz und geltenden Standards werden in Abhängigkeit der Krankheit(sgruppe) verschiedene Daten gesammelt. Die folgende Auflistung gibt einen Überblick über die Register der MHH B-Zentren. Die Einführung eines Registers für unklare Diagnosen im A-Zentrum ist in Planung.

Folgende Tabelle listet die Register der MHH B-Zentren auf:

B-Zentrum	Bezeichnung
Angeborene Nierenerkrankungen	ERKNet register, Lupus nephritis register, XLH register, Neocyst register
Atypische Parkinson Syndrome	Koordination der nationalen Register für Patienten mit Progressiver Supranukleärer Blickparese (PSP) und Corticobasalem Syndrom
Autoimmune Enzephalomyelitiden	Neuromyelitis optica Studiengruppe (NEMOS), German Network for Research on autoimmune halitis (GENERATE) Encep
Elektrische und strukturelle Kardiomyopathien	Nationales Register
Krebsprädisposition	KPS-Register (Register für genetische Krebsprädisposition: www.krebspraedisposition.de), EWOG-MDS
Morbus Fabry	u.a. https://www.fabryfollowmeregistry.com/
Mukoviszidose (Cystische Fibrose)	https://mukoviszidose-register.de/
Neuromuskuläre Erkrankungen	Teilnahme am MND-Net- Register (Deutsches Netzwerk für Motoneuronerkrankungen)
Primäre Ciliäre Dyskinesie (PCD) und Kartagener Syndrom	Deutsches Bronchiektasen- Register; europäisches Bronchiektasen- Register; internationales PCD- Register
Pulmonale Hypertonie	Eigene Filemaker-Datenbank, BREATH/DZL, COMPERA, ICA
Seltene Stoffwechselerkrankungen	Metab ERN