Zentrum für seltene Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter der KUNO-Kliniken (SEK-KUNO)

Jahresbericht 2024

BARMHERZIGE BRÜDER
Klinik St. Hedwig
Regensburg

kuno
KINDERKLINIKEN

Einführung

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Regensburg (ZSER) wurde 2014 gegründet und ist Referenzzentrum (Typ A) des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Das Zentrum für Seltene Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (SEK-KUNO) ist integrativer Partner (Typ B-Zentrum) im ZSER.

Als selten werden Krankheiten bezeichnet, wenn weniger als 5 von 10 000 Menschen betroffen sind. Da es mehr als 7.000 unterschiedliche *Seltene Erkrankungen* gibt, ist die Gesamtzahl der Betroffenen mit etwa vier Millionen Menschen in Deutschland trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankungen, sehr hoch.
Seltene Erkrankungen bilden eine sehr heterogene Gruppe von zumeist komplexen Krankheitsbildern, die größtenteils chronisch verlaufen, unheilbar sind und oft mit einer erheblich eingeschränkten Lebenserwartung einhergehen. Etwa 80 % der *Seltenen Erkrankungen* sind genetisch bedingt und beginnen überwiegend bereits im Kindesalter.
Seltene Erkrankungen werden in der medizinischen Versorgung, in Forschung und Lehre weitgehend vernachlässigt, weil sich die Priorität der Mittelvergabe und Investitionen vor allem an der Häufigkeit einer Erkrankung orientiert. Auch deshalb sind die seltenen Erkrankungen noch immer die **Stiefkinder der Medizin** (Eva Luise Köhler, Schirmherrin der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen [ACHSE]).

Das Ziel des SEK-KUNO ist die qualitativ hochwertige Versorgung von Patienten mit den behandelten seltenen Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter sowie die grundlagenorientierte und klinische Forschung von seltenen Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter. Für die optimale Diagnostik und Versorgung dieser Patientengruppe arbeiten verschiedenste Fachdisziplinen, Fachbereiche und Schwerpunkte interdisziplinär zusammen.

Das Hauptaugenmerk liegt jedoch auf der stetigen Verbesserung der Diagnostik und der Betreuung von Kindern und Jugendlichen mit seltenen Erkrankungen. Die Etablierung von Strukturen, die Durchführung von Maßnahmen zur Qualitätssicherung sowie Forschung und Lehre unterstützen diese Zielsetzung.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (SEK-KUNO) des Krankenhauses Barmherzige Brüder Regensburg – Klinik St. Hedwig und des Universitätsklinikums Regensburg (UKR) erfüllt dabei jederzeit die Anforderungen an die Struktur- Prozess- und Ergebnisqualität. Die Erfüllung dieser Anforderungen wird im Folgenden dargestellt und belegt.

A) Struktur des *Zentrums für seltene Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter der KUNO-Kliniken (SEK-KUNO)* und Netzwerkpartner

Derzeit stellen Erkrankungen bei Säuglingen, Kindern und Jugendlichen aus folgenden Gebieten die Kernbereiche des SEK-KUNO dar.

- **Hepatobiliäre Erkrankungen**, einschließlich der Lebertransplantation.
- **Pneumologische und allergologische Erkrankungen**.
- **Neuropädiatrische Erkrankungen**.
- **Kardiovaskuläre Erkrankungen**

Leitung des Zentrums

Univ.-Prof. Dr. med. Michael **Melter** (Gesamtleiter und verantwortlich für seltene Lebererkrankungen)

Dr. Tobias **Geis** (stellvertr. Gesamtleiter und verantwortlich für seltene neurologische Erkrankungen)

PD Dr. Hans Stephan **Gerling** (stellvertr. Gesamtleiter und verantwortlich für seltene kardiovaskuläre Erkrankungen)

Univ.-Prof. Dr. Michael **Kabesch** (stellvertr. Gesamtleiter und verantwortlich für seltene Lungen- und allergische Erkrankungen)

Netzwerkpartner

Interne Netzwerkpartner

- Klinik für Kinderchirurgie und Kinderorthopädie
- Klinik für Anästhesie und Kinderanästhesie
- Klinik für Kinderradiologie
- Klinik für Gastroenterologie und interventionelle Endoskopie
- Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe
- Klinik für Kinderurologie
- Institut für Labormedizin, Mikrobiologie und Krankenhaushygiene
- Klinik für Pneumologie und konservative Intensivmedizin
- Klinik für Thoraxchirurgie
- Klinik für Neurochirurgie
- Klinik für Neurologie
- Klinik für Allgemein- und Viszeralchirurgie

Externe Netzwerkpartner

- Klinik für Anästhesiologie, UKR
- Lehrstuhl für Molekulare und Zelluläre Anatomie, UR
- Klinik und Poliklinik für Augenheilkunde, UKR
- Klinik und Poliklinik für Dermatologie, UKR
- Klinik und Poliklinik für Hals-, Nasen- und Ohren-Heilkunde, UKR
- Klinik und Poliklinik für Innere Medizin I, UKR
- Klinik und Poliklinik für Innere Medizin II, UKR
- Klinik und Poliklinik für Innere Medizin III, UKR
- Poliklinik für Kieferorthopädie, UKR
- Klinik und Poliklinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie, UKR
- Klinik und Poliklinik für Neurologie im medbo Bezirksklinikum
- Klinik und Poliklinik für Rheumatologie im Asklepios Klinikum Bad Abbach

- Abteilung für Nephrologie, UKR
- Interdisziplinäres Zentrum für Gefäßanomalien, UKR
- Zentrum für Humangenetik Regensburg
- Zentrum für Plastische, Hand- und Wiederherstellungschirurgie, UKR
- Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik & Psychotherapie der Universität Regensburg am Bezirksklinikum Regensburg
- Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Krankenhaus St. Josef

Selbsthilfegruppen

- Verein Leberkrankes Kind e.V.
- Selbsthilfe Lebertransplantierter Deutschland e.V.
- GASTRO-Liga
- Alpha-1-Center in Deutschland
- LISS e.V. (Lissenzephalie)
- Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
- Mukoviszidose e.V.

B) Anzahl der im Zentrum tätigen Fachärztinnen und Fachärzte

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin:

Hepatologie: 13 Fachärzt:innen; davon 8 Ärzt:innen für Gastroenterologie für Kinder und Jugendliche

Neuropädiatrie: 4 Fachärzt:innen; davon 2 Ärzt:innen für Neuropädiatrie

Kardiologie: 4 Fachärzt:innen; davon 4 Ärzt:innen für Kinderkardiologie

Pneumonologie und Allergologie: 7 Fachärzt:innen; davon 6 Ärzt:innen für Pneumonologie (und 5 für Allergologie) für Kinder und Jugendliche

C) Besondere Aufgaben

Der KUNO-Lehrstuhl und die KUNO-Kliniken mit den Standorten Universitätsklinikum Regensburg und Krankenhaus Barmherzige Brüder – Klinik St. Hedwig stellen mit ihrem integrativen und breit gefächerten Gesamtkonzept eine universitäre Versorgung für Kinder- und Jugendliche in der Region Ostbayern und in weiten Teilen darüber hinaus dar. Mit dem Modell „KUNO“ (Kinder-UNiklinik für Ostbayern) konnte die Kooperation zwischen den zwei Klinikträgern und der Universität Regensburg zum Wohle der Gesundheit und insbesondere der klinischen Versorgung von Kindern und Jugendlichen auf höchstem Niveau und im Auftrag der Forschung und Lehre erfolgreich aufgebaut werden.

Das SEK-KUNO ist mit seinen Schwerpunkten (s.o.) in dieser Form deutschlandweit einmalig und sichert eine qualitativ hochwertige medizinische Versorgung sowie eine grundlagenorientierte und klinische Forschung der behandelten seltenen Erkrankungen bei kindlichen Patienten in Ostbayern und weit über dessen Grenzen hinaus. Es bietet alle diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen für Säuglinge, Kinder und Jugendliche aus den beteiligten Subdisziplinen.

Im SEK-KUNO werden zahlreiche medizinische Leistungen angeboten, die aufgrund der besonderen Expertise in der Durchführung und Auswertung und des besonderen Equipments einzigartig in der Region und darüber hinaus sind und zudem durch den niedergelassenen

Bereich nicht oder nur bedingt erbracht werden. So fehlt beispielsweise die Fachexpertise der Gastroenterologie für Kinder und Jugendliche im niedergelassenen Bereich, weshalb die KUNO Klinik St. Hedwig für Patienten mit kindergastroenterologischen Fragestellungen die einzige Anlaufstelle in der Region ist.

Ein besonderer Schwerpunkt liegt auch in der gemeinsamen Pränatal-Beratung zusammen mit dem universitären Perinatalzentrum Level 1 der KUNO-Klinik St. Hedwig und auch der Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe am Caritas-Krankenhaus St. Josef.

D) Maßnahmen zur Qualitätssicherung und -verbesserung der besonderen Aufgabenwahrnehmung

In Rahmen der regelmäßigen Fallbesprechungen des ZSER sowie auch des SEK-KUNO werden im Rahmen von interdisziplinären Fallkonferenzen Patientenbefunde und Behandlungsberichte mit den Kooperationspartnern gesichtet, geprüft und gemeinsam bewertet sowie Behandlungsempfehlungen diskutiert und festgelegt. Es werden Maßnahmen für Diagnostik und Therapie vorgeschlagen – auch im Rahmen von Zweitmeinungen.

Im SEK-KUNO erhielt das Mukoviszidosezentrum die Re-Zertifizierung als Plus Zentrum nach Mukozert.

E) Durchgeführte Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Interne Veranstaltungen

Jeweils wöchentliche Fortbildungen und Journal-Clubs in den 4 Schwerpunkten des SEK-KUNO.

Interdisziplinäre Fortbildungen

- Zweimal wöchentliche interdisziplinäre Fortbildungen.
- Patho- Jour-Fixe; monatlich.
- Humangenetik- Jour-Fixe; monatlich als online-Veranstaltung.
- HPK (Hepato-Pulmonale-Krankheiten) - Jour-Fixe; monatlich als online-Veranstaltung.
- Gastro-Onkologischer - Jour-Fixe; monatlich
- Treffen des Interdisziplinäres-Zentrum-für-Gefaessanomalien.
- Jeweils wöchentliche Fortbildungen und Journal-Clubs in der Gastro-Hepatologie

Externe Veranstaltungen

- GPGE Akademie 4. Sonographiekurs in Regensburg
- GPGE Akademie Journal Club; vierteljährlich (Dr. Grothues [KUNO]; Prof. Dr. Hörning [UK Erlangen], Dr. Flemming [UK Leipzig])
- GPGE Akademie; Nutripäd Ernährungskurs; jährlich (Leitung: Prof. Melter, Frau PD Dr. Schmidt-Choudhury [Ruhr-Uni Bochum], Dr. Buderus [St. Marienhospital Bonn])
- Walter-Brendel-Kolleg für Transplantationsmedizin
- GPGE Gastro-Klub Nord-Ostbayern, vierteljährlich
- Regensburger Epilepsie- und Neuropädiatrie-Seminar. Jährlich (Dr. Geis [KUNO], Frau Dr. Kutzer [Regensburger Kinderzentrum St. Martin]
- KUNO-Seminar für Kinder- und Jugendmedizin. Weiterbildung für interne und externe Partner der KUNO-Kliniken und des KUNO-Lehrstuhls. Vierteljährlich (Leitung: Prof. Dr. Melter).

F) Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen *XY-Zentren*

Das Zentrum führt in regelmäßigen Abständen interprofessionelle und interdisziplinäre Fallbesprechungen zur Abstimmung von Behandlungszielen und –maßnahmen durch. Im Rahmen der *Treffen des Zentrums für Seltene Erkrankungen* sowie ggf. des „*Bauchboards*“, der Leber-Transplantationskonferenz, werden Behandlungsfälle interdisziplinär diskutiert und Behandlungsstrategien individuell und nach dem aktuellsten wissenschaftlichen Stand der Medizin festgelegt. In Fallkonferenzen werden komplexe Krankheitsbilder unter ganzheitlichen Gesichtspunkten im interprofessionellen und interdisziplinären Team besprochen. Quartalsweise finden mit den Kooperationspartnern Morbiditäts- und Mortalitätskonferenzen (M&M-Konferenzen) statt. Dabei werden gemeinsam retrospektive Fallanalysen durchgeführt, die der systematischen Identifizierung von fehlerhaften Vorgängen dienen. Bei einem konkreten Ereignis bzw. bei Bedarf werden zusätzlich einberufene MM-Konferenzen durchgeführt.

Darüber hinaus finden regelmäßige Qualitätszirkel CF zum Austausch mit anderen CF-Ambulanzen statt.

Monatlich finden online-Qualitätszirkel der Gesellschaft für Pädiatrische Allergologie unter Beteiligung der entsprechenden Sektion von SEK-KUNO statt.

G) Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das Zentrum mitarbeitet

S2k-Leitlinie der Gesellschaft für Pädiatrische Gastroenterologie und Ernährung (GPGE): Cholestase im Neugeborenenalter; AWMF- Register Nr. 068 – 015

S3-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS): Prophylaxe, Diagnostik und Therapie der Hepatitis-C-Virus(HCV)-Infektion; AWMF- Register Nr. 021 – 012

S2k-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS): Autoimmune Lebererkrankungen; AWMF- Register Nr. 021-27

S2k-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS): Nicht alkoholische Fettlebererkrankungen; AWMF- Register Nr. 021-25

S3-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS): Pankreatitis; AWMF- Register Nr. 021 – 003

S3-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS) zur Prophylaxe, Diagnostik und Therapie der Hepatitis-B-Virusinfektion – (AWMF-Register-Nr. 021- 11.

S3-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS): „Seltene Lebererkrankungen (LeiSe LebEr)“

S2k- Leitlinie: Fremdkörperaspiration und Fremdkörperingestion, interdisziplinäre Versorgung von Kindern; AWMF- Register Nr. 001-031

S2k-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft Pädiatrische Kardiologie (DGPK): „Prävention kardiovaskulärer Erkrankungen“

S2k-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft Pädiatrische Kardiologie (DGPK):
„Angeborene Koronaranomalien“

Joint EAPC/AEPC clinical consensus statement: Cardiac Screening and Evaluation of the Paediatric Athlete (SDOC-2023-045)

H) Publikationen

Consequences of Amyloid-β Deficiency for the Liver.
Adv Sci (Weinh) 2024; 11(18):
Buniatian GH, Schwinghammer U, Tremmel R, Cynis H, Weiss TS, Weiskirchen R, Lauschke VM, Youhanna S, Ramos I, Valcarcel M, Seferyan T, Rahfeld JU, Rieckmann V, Klein K, Buadze M, Weber V, Kolak V, Gebhardt R, Friedman SL, Müller UC, Schwab M, Danielyan L

The TGF-β1 target WISP1 is highly expressed in liver cirrhosis and cirrhotic HCC microenvironment and involved in pro- and anti-tumorigenic effects.
Biochem Biophys Res Commun 2024; 732():
Dropmann A, Alex S, Schorn K, Tong C, Caccamo T, Godoy P, Ilkavets I, Liebe R, Gonzalez D, Hengstler JG, Piiper A, Quagliata L, Matter MS, Waidmann O, Finkelmeier F, Feng T, Weiss TS, Rahbari N, Birgin E, Rasbach E, Roessler S, Breuhahn K, Tóth M, Ebert MP, Dooley S, Hammad S, Meindl-Beinker NM

Hepatic Bone Morphogenetic Protein and Activin Membrane-Bound Inhibitor Levels Decline in Hepatitis C but Are Not Associated with Progression of Hepatocellular Carcinoma.
Biomedicines 2024; 12(10):
Weber F, Utpatel K, Evert K, Weiss TS, Buechler C

SICKLE CELL DISEASE WITH SEVERE ACUTE CHEST SYNDROME AND HEPATOPATHY: CAN ALLOGENEIC SCT BE PERFORMED IN SUCH DESPERATE CLINICAL SITUATIONS? A CASE REPORT
Bone Marrow Transplant 2024; 59 Suppl 1(): 397-397;
Kaffenberger C, Rettinger E, Bakhtiar S, Willasch A, Schrewe R, Merker M, Knoppke B, Dalle JH, Klusmann JH, Bader P, Jarisch A

Role of WISP1 in Stellate Cell Migration and Liver Fibrosis.
Cells 2024; 13(19):
González D, Campos G, Pütter L, Friebel A, Holland CH, Holländer L, Ghallab A, Hobloss Z, Myllys M, Hoehme S, Meindl-Beinker NM, Dooley S, Marchan R, Weiss TS, Hengstler JG, Godoy P

Genetic landscape of pediatric acute liver failure of indeterminate origin.
Hepatology 2024; 79(5): 1075-1087;
Lenz D, Schlieben LD, Shimura M, Bianzano A, Smirnov D, Kopajtich R, Berutti R, Adam R, Aldrian D, Baric I, Baumann U, Bozbulut NE, Brugger M, Brunet T, Bufler P, Burnytė B, Calvo PL, Crushell E, Dalgıç B, Das AM, Dezsőfi A, Distelmaier F, Fichtner A, Freisinger P, Garbade SF, Gaspar H, Goujon L, Hadzic N, Hartleif S, Hegen B, Hempel M, Henning S, Hoerning A, Houwen R, Hughes J, Iorio R, Iwanicka-Pronicka K, Jankofsky M, Junge N, Kanavaki I, Kansu A, Kaspar S, Kathemann S, Kelly D, Kırsaçlıoğlu CT, Knoppke B, Kohl M, Kölbel H, Kölker S, Konstantopoulou V, Krylova T, Kuloğlu Z, Kuster A, Laass MW, Lainka E, Lurz E, Mandel H, Mayerhanser K, Mayr JA, McKiernan P, McLean P, McLin V, Mention K, Müller H, Pasquier L, Pavlov M, Pechatnikova N, Peters B, Petković Ramadža D, Piekutowska-Abramczuk D, Pilic D, Rajwal S, Rock N, Roetig A, Santer R, Schenk W, Semenova N, Sokollik C, Sturm E, Taylor RW, Tschiedel E, Urbonas V, Urreizti R, Vermehren J, Vockley J, Vogel GF, Wagner M, van der Woerd W, Wortmann SB, Zakharova E, Hoffmann GF, Meitinger T, Murayama K, Staufner C, Prokisch H

Hepatic Amyloid Beta-42-Metabolizing Proteins in Liver Steatosis and Metabolic Dysfunction-Associated Steatohepatitis.
Int J Mol Sci 2024; 25(16):
Gross S, Danielyan L, Buechler C, Kubitza M, Klein K, Schwab M, Melter M, Weiss TS

Poorly controlled pediatric type 1 diabetes mellitus is a risk factor for metabolic dysfunction associated steatotic liver disease (MASLD): An observational study.
J Pediatr Gastroenterol Nutr 2024; 78(5): 1027-1037;
Koutny F, Wiemann D, Eckert A, Meyhöfer S, Fritsch M, Pappa A, Wiegand S, Weyer M, Wurm M, Weghuber D, Holl RW

Natural history of Wolcott-Rallison syndrome: A systematic review and follow-up study.
Liver Int 2024; 44(3): 811-822;
Aldrian D, Bochdansky C, Kavallar AM, Mayerhofer C, Deeb A, Habeb A, Romera Rabasa A, Khadilkar A, Uçar A, Knoppke B, Zafeiriou D, Lang-Muritano M, Miqdady M, Judmaier S, McLin V, Furdela V, Müller T, Vogel GF

The yellow baby "When the traffic lights change from yellow to red"
Monatsschr Kinderheilkd 2024; 172(8): 668-677; Melter M, Felderhoff-Mueser U

Elastography-The New Standard in the Assessment of Fibrosis After Pediatric Liver Transplantation?Pediatr Transplant 2024; 28(6)
Kehler T, Grothues D, Evert K, Wahlenmayer J, Knoppke B, Melter M

Good outcomes after repeated pediatric liver retransplantations: A justified procedure even in times of organ shortage.
Pediatr Transplant 2024; 28(2):
Junger H, Knoppke B, Schurr L, Brennfleck FW, Grothues D, Melter M, Geissler EK, Schlitt HJ, Brunner SM, Goetz M

Neurofilament Light Chain Concentration in Cerebrospinal Fluid in Children with Acute Nontraumatic Neurological Disorders.
Children (Basel) 2024; 11(3): Geis T, Gutzeit S, Disse S, Kuhle J, Fouzas S, Wellmann S

Neurofilament Light Chain as Biomarker in Encephalitis.
J Clin Med 2024; 13(18): Wellmann S, Geis T, Kuhle J, Lehnerer V

Characterization of the Epileptogenic Phenotype and Response to Antiseizure Medications in Lissencephaly Patients.
Neuropediatrics 2024; 55(6): 410-419
Proepper CR, Schuetz SM, Schwarz LM, Au KV, Bast T, Beaud N, Borggraefe I, Bosch F, Budde J, Busse M, Chung J, Debus O, Diepold K, Fries T, Gersdorff GV, Haeussler M, Hahn A, Hartlieb T, Heiming R, Herkenrath P, Kluger G, Kreth JH, Kurlemann G, Moeller P, Morris-Rosendahl DJ, Panzer A, Philippi H, Ruegner S, Toepfer C, Vieker S, Wiemer-Kruel A, Winter A, Schuierer G, Hehr U, Geis T

SMARTCARE study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial.
JAMA Pediatr. 2024 Jun 1;178(6):540-547.
Schwartz O, Vill K, Pfaffenlehner M, Behrens M, Weiß C, Johannsen J, Friese J, Hahn A, Ziegler A, Illsinger S, Smitka M, von Moers A, Kölbel H, Schreiber G, Kaiser N, Wilichowski E, Flotats-Bastardas M, Husain RA, Baumann M, Köhler C, Trollmann R, Schwerin-Nagel A, Eisenkölbl A, Schimmel M, Fleger M, Kauffmann B, Wiegand G, Baumgartner M, Rauscher C, Cirak S, Gläser D, Bernert G, Hagenacker T, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Müller-Felber W, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Pechmann A;

SMArtCARE and Swiss-Reg-NMD study group. Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene abeparvovec in children with spinal muscular atrophy in the D-A-CH-region: a population-based observational study.
Lancet Reg Health Eur. 2024 Oct 7;47:101092.
Weiß C, Becker LL, Friese J, Blaschek A, Hahn A, Illsinger S, Schwartz O, Bernert G, Hagen MV, Husain RA, Goldhahn K, Kirschner J, Pechmann A, Flotats-Bastardas M, Schreiber G, Schara U, Plecko B, Trollmann R, Horber V, Wilichowski E, Baumann M, Klein A, Eisenkölbl A, Köhler C, Stettner GM, Cirak S, Hasselmann O, Kaindl AM, Garbade SF, Johannsen J, Ziegler A

Spectrum of Clinical and Imaging Features of Children With GFAP Astrocytopathy.
Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2025 Jan;12(1):e200327.
Sommer S, Panzer A, Bertolini A, Cleaveland R, Jain V, Kapanci T, Derichs U, Geis T, Neu A, Löhr-Nilles C, Aeschimann-Huhn R, Flotats-Bastardas M, Deiva K, Armangue T, Olivé-Cirera G, Kannoth S, Koy A, Meirson H, Fattal-Valevski A, Ganelin-Cohen E, Losch H, Horne A, Wickström R, Dargvainiene J, Leypoldt F, Rostasy K.

Successful non-invasive imaging of the coronary artery IMT in pediatric patients with Kawasaki disease using high-resolution echocardiography.
Sci Rep 2024; 14(1): Gerling S, Dalla-Pozza R, Michel H, Jakob A, Melter M, Dechant MJ

Neurocognitive and emotional long-term effects of COVID-19 infections in children and adolescents: results from a clinical survey in Bavaria, Germany.
BMC Infectious Diseases (2025) 25:411
Hauke-Gleißner J, Jarvers I, Jordan S, Gerling S, Kabesch M, Brunner R, Kandsperger S.

I) Teilnahme an Studien

- ESPED
- CNTO1275PUC3001: A Phase 3 Study ofthe Efficacy, Safety and Pharmacokinetics of Ustekinumab as Open-labet Intravenous Induction Treatment Followed by Randomized Double- blind Subcutaneous Ustekinumab Maintenance in Pediatric Participants with Moderately to Severely Active Ulcerative Colitis – Sponsor: Janssen-Cilag GmbH
- CNTO1275CRD3004: A Phase 3 Study of the Efficacy, Safety and Pharmacokinetics of active biologic therapy (not an anti-TNF) as Open-Label IV Induction Treatment Followed by Randomized Double Blind SC active treatment Maintenance in Pediatric Participants with Moderately to Severely Active Crohn's Disease. - Sponsor: Janssen-Cilag GmbH BUU-5/EEA: Double-blind, randomized, placebo-controlled, Phase II/III trial on the efficacy and tolerability of treatment with budesonide oral suspension vs. placebo in children and adolescents with eosinophilic esophagitis – Sponsor: Dr. Falk Pharma GmbH
- # A4250-012: A Phase 3 Double-blind, Randomized, Placebo-controlled Study of the Safety and Efficacy of Odevixibat (A4250) in Patients with Alagille Syndrome (ASSERT) – Sponsor: Albireo AB
- "Exploring immune modulators of allograft fibrosis in pediatric liver transplant recipients with subclinical portal inflammation; identifying harmful vs. passive immune cell infiltrates – a prospective longitudinal trial correlating local immune cell infiltrates in liver tissue (mIFISH) with immunologic markers in peripheral blood"
- CERTAIN-LI Research Network
- KuLe-Kids Register-Studie bei Kindern und Jugendlichen nach pädiatrischer Lebertransplantation
- KuBiki Register-Studie bei jungen Säuglingen mit Neonataler Cholestase – KUNO-Bili-Kids, inkl. Biobank
- Analyse genetischer Signaturen bei Patienten mit Progressiv Familiärer Intrahepatischer Cholestase (PFIC) und Alagille Syndrom als Biomarker für Kanzerogenese
- BARD-Register.

- Genotyp-Phänotyp-Korrelation und Langzeitverlauf bei Patienten mit angeborenen Störungen der O-Glykosylierung von alpha-Dystroglykan (Dystroglykanopathien) – Nr.13-101-0236
- CHAMP (CHildhood Allergy and tolerance: bioMarkers and Predictors: Systematische Detektion von Mechanismen und Markernfür Allergie-remission bei Kindern und Jugendlichen, um neue Ziele für die Therapie zu identifizieren): Anders als bei Erwachsenen müssen Asthma und Allergien bei Kindern nicht lebenslang bestehen. Wie das funktioniert und ob man diese Mechanismen auch zur Heilung aller Patienten einsetzten kann, ist Ziel des CHAMP-Projekts, das vom BMBF gefördert wird.
- PERMEABLE (Personalized Medicine Approach for Asthma and Allergy Biologicals Selection): Der Zugang zu Biologika bei Asthma im Kindesalter in Europa ist asymetrisch und die Regeln dafür sind nicht klar. In diesem Projekt sollte der Sttaus quo erhoben werden und neue Möglichkeiten sollen evaluiert werden, so wie (1) die Nutzung von KI auf Basis der etablierten wissenschaftlichen Erkennntis in Form einer App für Ärzte und (2) die Suche nach Biomarkern und Prädiktoren für das Ansprechen auf Biologika.
- NAC („Nächtliche Asthmakontrolle“): nicht-interventionelle Studie zur Evaluation des nächtlichen Atmgeräuschmonitorings (LeoSound ®) zur Verbesserung der Asthmakontrolle
- GAN („German Asthma Network“): Register zur Erfassung schwerer Asthmaverläufe
- Deutsches Mukoviszidoseregister (MUKO-Web): Ziel des Deutschen Mukoviszidose-Registers ist die Versorgungssituation von Patienten mit Mukoviszidose in Deutschland zu erfassen, zu analysieren und zu verbessernden (Qualitätssicherung Mukoviszidose).
- PAPI (Paediatric Airway Pathogen Incidence) Studie: Multizentrische Studie zur Erfassung der Inzidenz sowie wirtschaftlichen Belastungen von unteren Atemwegsinfektion bei Kinder unter 2 Jahren
- MOPAD (Moisturizer mediates prevention of symptoms of atopic dermatitis (AD) in early childhood): Es soll geprüft werden, ob bei Kindern mit hohem Erkrankungsrisiko für AD durch kontinuierliche Anwendung einer feuchtigkeitsspendenden Barriere-stabilisierenden Hautcreme auch die Entwicklung einer Neurodermitis im ersten Lebensjahr verzögert oder möglichemöglicherweise sogar verhindert werden kann.
- NAMIBIO (Nahrungdsmittel-Allergie Biomarker Allication Consortium): In diesem Projekt sollen Risikofaktoren aus der bisherigen Forschung in einem KI-Modell verwendet werden, Wahrscheinlichkeiten für eine Nahrungsmittelallergie bei Säuglingen vorherzusagen. Zusätzlich werden frühe Biomarker und Prädiktoren wie epigenetische Signaturen auf ihre Tauglichkeit für diese Vorhersage überprüft.
- Gallensäureprofile als prognostischer Marker der Hepatopathie bei zystischer Fibrose: Das Ziel dieser Studie ist die Messung des Gallenäureprofils von Patienten mit CF um mögliche Korrelationen zu einer bestehenden Hepatopathie zu erkennen und mit einem gesunden Kollektiv zu vergleichen.
- TREAT-Kids (Therapie und medizinische Versorgung von Patient:innen mit moderater bis schwerer Neurodermitis): prospektives Forschungsregister zur Beobachtung von Kindern mit moderater bis schwerer Neurodermitis sowie zur Evaluation des Einsatzes von Biologika
- TIPP (Tiotropium in preventing preschool asthma): Multizentrische, doppelblind, placebokontrollierte Studie die den Effekt von Tiotropiumbromid als Ergänzung zur regulären Medikation bei schwerer Astham-Exerzerbationen untersuchen soll.

- Quietam Nox (audio-visuelles Monitoring bei Kinder mit respiratorischen Erkrankungen): Entwicklung eines berührungslosen Atmungsmonitorings für Kinder
- Familienalltag und Versorgungssituation von Kindern und Jugendlichen mit Mukoviszidose
- Studienprotokoll nächtliche Atemnebengeräusche bei Kinder- und Jugendlichen mit Mukoviszidose und primär ziliärer Dyskinesie

J) Anzahl der durch humangenetische Analyse gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Für das Jahr 2024:

17 Patient:innen mit hepatobiliären Erkrankungen.

3 Patien:innen mit Neurofibromatose Typ 1